



Journal Homepage : -www.journalijar.com

INTERNATIONAL JOURNAL OF ADVANCED RESEARCH (IJAR)

Article DOI :10.21474/IJAR01/19895

DOI URL : <http://dx.doi.org/10.21474/IJAR01/19895>



RESEARCH ARTICLE

QUEL APPORT DES BIPHOSPHONATES DANS L'OSTEOGENESE IMPARFAITE (À PROPOS DE 30 CAS)

I. Querrach, S. Abourazzak, F. Souilmi, M. Idrissi, S. Chaouki, S. Atmani and M. Hida

Service de Pédiatrie de CHU Hassan II de Fès, Faculté de Médecine et de Pharmacie et de Médecine dentaire, Université Sidi Mohamed Ben Abdallah de Fès.

Manuscript Info

Manuscript History

Received: 10 September 2024

Final Accepted: 19 October 2024

Published: November 2024

Key words:-

Ostéogénèse Imparfaite, Biphosphonates, Pédiatrie

Abstract

L'ostéogénèse imparfaite est une maladie génétique caractérisée par une fragilité et une faible masse osseuse, qui se traduit par des fractures pathologiques. Le but de notre travail est d'évaluer le profil épidémiologique, clinique, paraclinique, thérapeutique et évolutif des patients atteints d'ostéogénèse imparfaite traités par Biphosphonate (acide zolédronique) chez l'enfant. Nous rapportons 30 cas d'ostéogénèse imparfaite chez des patients d'âge inférieur à 16 ans et suivis dans notre unité d'hôpital de jour. La moyenne d'âge des patients est de 2 ans (un mois à 16 ans). Le motif de consultation était dominé par des fractures multiples chez 83 %. Tous nos patients ont présenté des déformations des membres inférieurs. Les signes extra-squelettiques dans notre série sont dominés par l'hyperlaxité ligamentaire chez 12 cas, une sclère bleutée chez six cas et une dentinogénèse imparfaite chez cinq patients. On a classé les patients come OI de type I chez 50 %, suivie par le type IV (33%) et le type III (17%). Le traitement par une perfusion intraveineuse tous les 3 mois de BP (acide zolédronique) a été effectué chez les 30 enfants. Une évaluation clinique et paraclinique après un an de traitement a été effectuée après la mise sous traitement, 50 % ont gagné une autonomie partielle, pas de nouvelles fractures chez 36 % des cas et 40 % des enfants ont eu une bonne amélioration de leurs paramètres de croissance. Après le traitement, l'index corticodiaphysaire moyen a été de 0,45 avec un maximum de 0,66 et un minimum de 0,20. Anoté que 66% des enfants ont gardé une ostéopénie, une transition à l'âge adulte chez cinq patients.

Copyright, IJAR, 2024., All rights reserved.

Introduction:-

L'ostéogénèse imparfaite, ou maladie "des os de verre", est une maladie génétique caractérisée par une fragilité osseuse qui se traduit par des fractures pathologiques [1], une petite taille, des sclérotiques bleues, une hyperlaxité cutanée et ligamentaire, une dentinogénèse imparfaite, des déformations des os longs et du rachis, la présence d'os wormiens dans les sutures crâniennes et une surdité à l'âge adulte. Le traitement de cette maladie aux multiples facettes est médical, chirurgical et rééducatif. Il n'est pas l'apanage d'une seule spécialité mais interdisciplinaire. Les Biphosphonates, aux propriétés anti-résorptives, demeurent actuellement le traitement médical de référence dans cette pathologie, utilisés dans les formes modérées à sévères, mais restent un traitement généralement

Corresponding Author:-I. Querrach

Address:-Service de Pédiatrie de CHU Hassan II de Fès, Faculté de Médecine et de Pharmacie, Université Sidi Mohamed Ben Abdallah de Fès.

symptomatique de la maladie. Ils sont couplés à une supplémentation vitaminique D et calcique [6]. La classification clinique de Sillence, élaborée en 1979 et complétée par Glorieux, qui est utilisée et on distingue 4 types [1] : Le Type I se caractérise par une atteinte modérée, taille normale, sclérotiques bleues, espacement des fractures à l'adolescence [1,2,3]. Le Type II est une forme dont la gravité est extrême, habituellement létale en période néonatale avec des fractures et des déformations anténatales ; alors que le Type III c'est une forme souvent très sévère avec fractures itératives persistantes à l'âge adulte. Le Type IV se caractérise par une gravité intermédiaire entre les formes I et III, au sein duquel ont été individualisés les types V, VI et VII [4,5]. Les mutations dans l'un des deux gènes qui codent pour les chaînes alpha du collagène de type I (COL1A1 et COL1A2) sont les plus décrites chez les sujets atteints de l'OI [5].

L'objectif de notre travail est d'étudier les aspects épidémiologiques, cliniques, paracliniques, thérapeutiques et évolutifs des patients atteints d'ostéogenèse imparfaite sous zolédronate et d'évaluer l'utilisation du zolédronate pour établir un protocole du diagnostic et de la prise en charge des patients atteints, avec une approche multidisciplinaire.

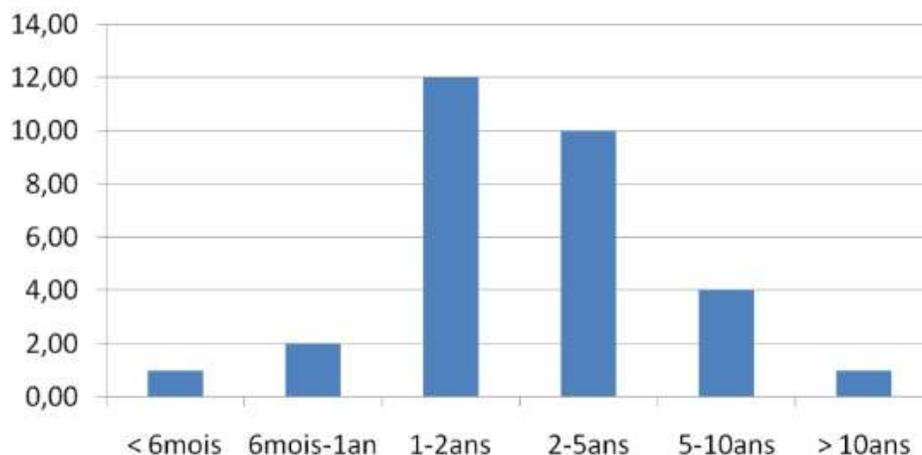
Matériels Et Méthodes:-

Nous avons mené une étude à la fois rétrospective et descriptive associée à un suivi prospectif des malades ; sur une durée de 10 ans, allant de janvier 2014 à janvier 2024, au sein du service de Pédiatrie du Centre hospitalier universitaire HASSAN II de Fès. Nous avons inclus dans notre étude tous les patients suivis au service dont l'âge est de moins de 16 ans et dont le diagnostic d'ostéogenèse imparfaite a été posé sur des critères cliniques, radiologiques et/ou ostéodensitométriques, ayant reçu les biphosphonates de type zolédronate. Ainsi ont été exclus les dossiers incomplets et les malades perdus de vue. Les données ont été collectées par un examen personnel des dossiers médicaux informatiques des patients à l'aide d'une fiche d'exploitation établie. Cette fiche comprenait les caractéristiques épidémiologiques du patient (Âge, sexe, origine, niveau socio-économique, couverture sanitaire) ; Les caractéristiques cliniques (motif de consultation, antécédents médicaux-chirurgicaux, les signes squelettiques et extra-squelettiques) ; les caractéristiques biologiques (Les dosages sériques : calcémie, phosphorémie, phosphatases alcalines, PTH vit D et une numération de la formule sanguine, et une radiographie standard a été pratiquée chez les patients selon l'orientation clinique) et la prise en charge (traitement médical à base de Biphosphonates = acide zolédronique a été administré par voie intraveineuse, à la posologie de 0,05 mg/kg/0,025 mg/kg pour le nourrisson) tous les trois mois, traitement chirurgical et la rééducation fonctionnelle, motrice, renforcement musculaire global et proprioceptive) ainsi que l'évolution des patients. Les enfants sont classés selon la clinique de Sillence, élaborée en 1979 et complétée par Glorieux pour évaluer la gravité de la maladie. Les données ont été soumises à l'analyse statistique sur Excel.

Résultats:-

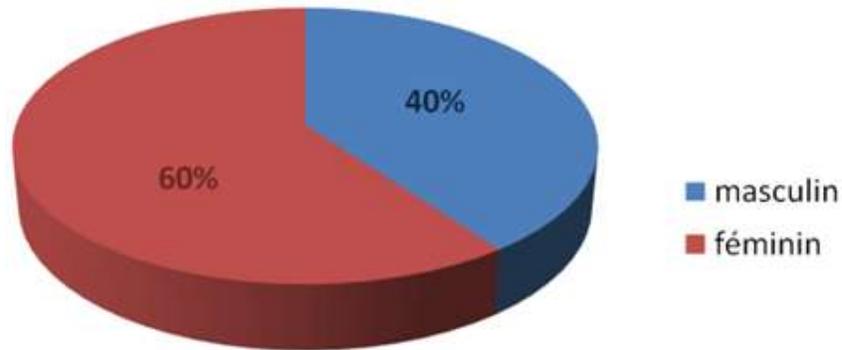
Données épidémiologiques :

1.L'âge : l'âge moyen de nos malades à la première consultation était de 2ans avec des extrêmes allant de 1 mois à 16 ans.

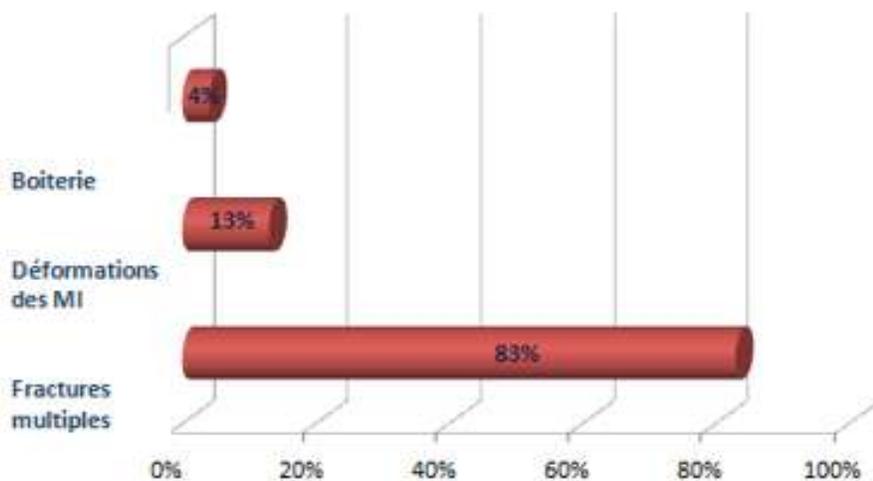
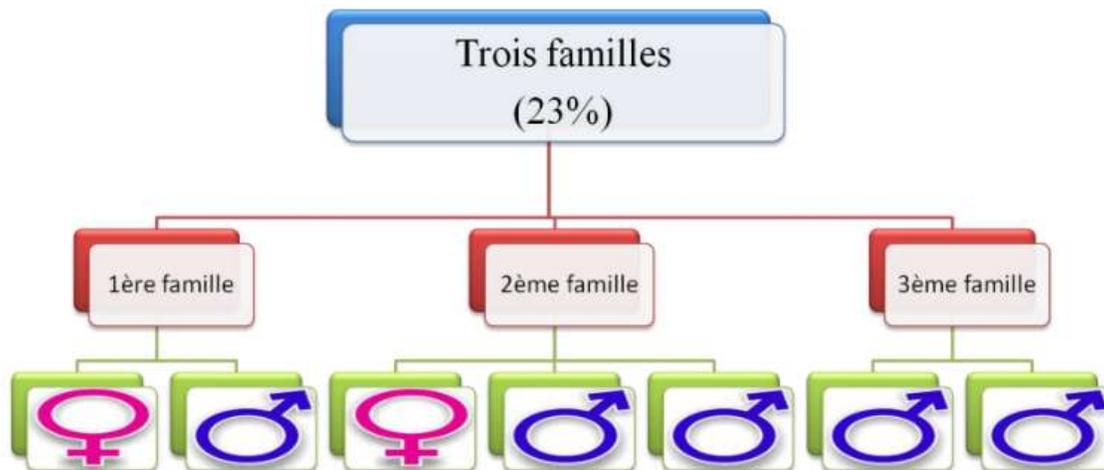


Répartition des patients selon la tranche d'âge

2. **Sexe** : Il existe une prédominance féminine avec 18 filles (soit 60%), pour 12 garçons (soit 40%), et une sex-ratio (G/F) de 0,66.



Répartition des malades selon le sexe



Répartition des patients selon les circonstances de découvertes

3. Antécédents familiaux :

La consanguinité : a été relevée chez le tiers des cas. Les antécédents des cas similaires dans la fratrie ont été notés dans notre travail chez trois familles, dont une avec un frère et une sœur qui ont été diagnostiqués vers l'âge de 2 ans, la 2ème famille avec deux frères et une sœur tous diagnostiqués avant l'âge de la marche et la 3ème famille avec deux Frères dont le diagnostic a été fait à l'âge de 4 ans pour les deux.

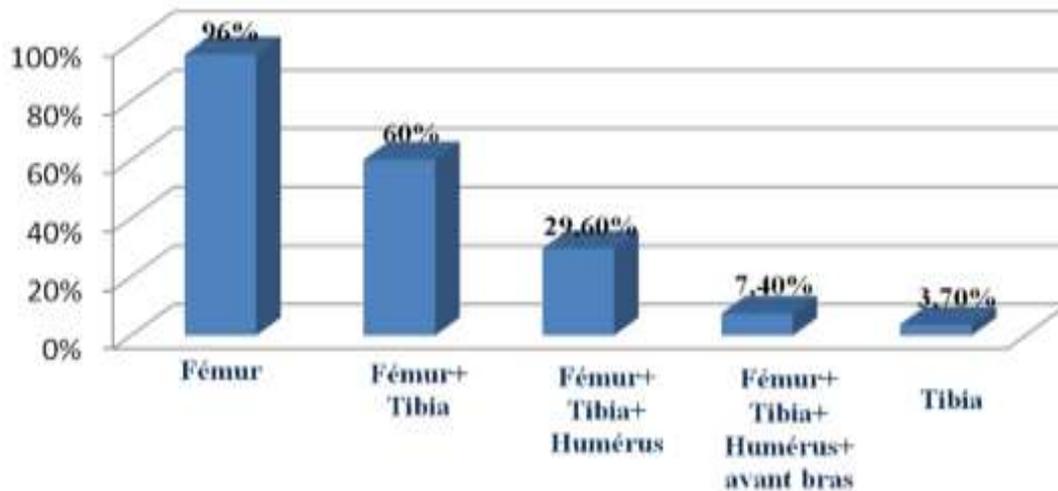
4. Circonstances de découverte :

Vingt-cinq, soit 83 % des patients de notre série sont diagnostiqués sur des fractures multiples. Trois enfants, soit 13 %, ont consulté pour des déformations des membres inférieurs, et un patient pour boiterie soit 4%.

Diagnostic clinique :

1. Fractures osseuses :

- Nombre de fractures : un nombre moyen de quatre avec des extrêmes (2 à 11 fractures)
- Le nombre moyen de fractures par patient était de 4 avec des extrêmes allant de 2 à 11.
- 96% de nos patients avaient des fractures du fémur associées ou non à d'autres types de fractures, un seul patient a présenté une fracture du tibia isolée. Nous avons noté une nette prédominance d'association de fractures fémur-tibia chez 60% de nos patients.



Répartition des patients selon le siège de fractures

2. Les déformations :

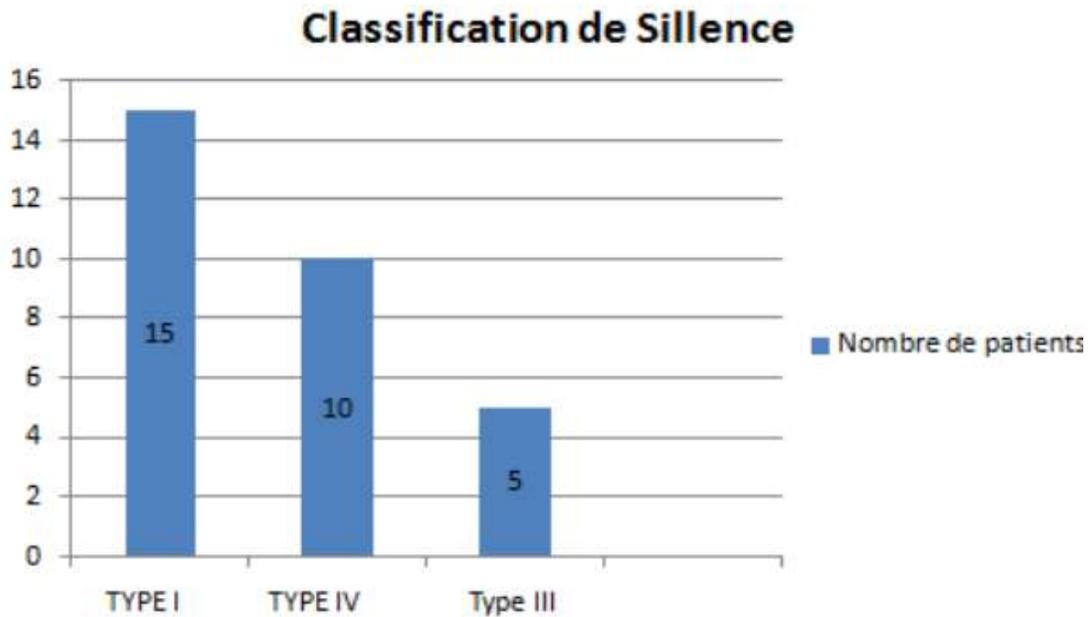
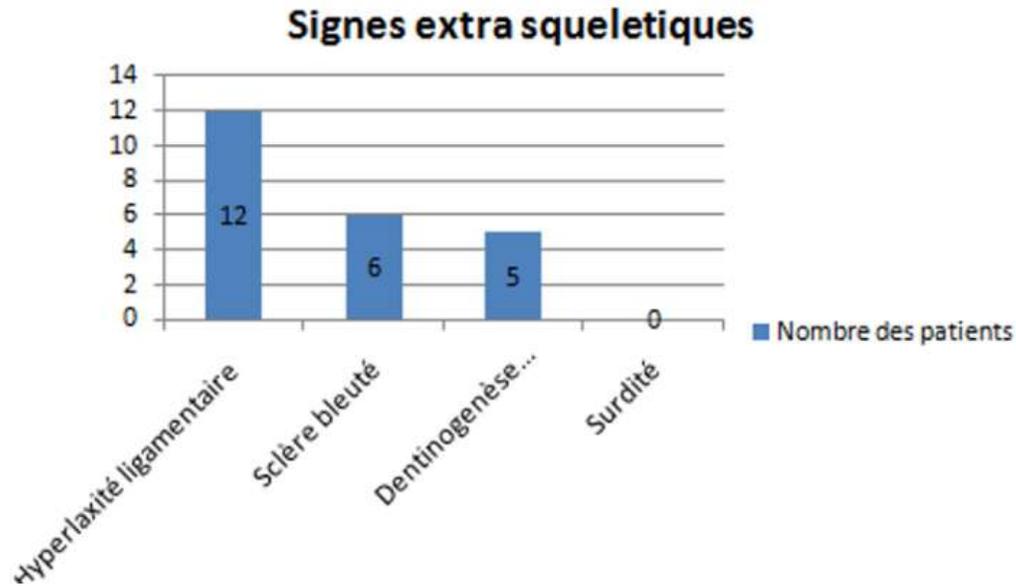
Tous les patients ont présenté une déformation osseuse, avec un nombre allant de 1 à 5 avec des déformations des membres inférieurs chez tous nos patients, 16 patients (soit 55%) ont présenté des déformations des quatre membres et 12 patients ont présenté une déformation crânienne et un patient qui a présenté des déformations des membres inférieurs et supérieurs avec une légère déformation du thorax.

3. Signes extra squelettiques :

Les signes extra squelettiques occupent une place importante dans l'orientation et dans le diagnostic de l'OI, Dans notre série, nous avons trouvé l'hyperlaxité ligamentaire chez 12 cas, une sclérose bleutée chez six cas et une dentinogénèse imparfaite chez cinq patients.

4. Classification :

La classification de Silience a été utilisée pour classer les patients de notre travail. La forme bénigne (type I) est fortement prédominante chez 50 % des cas, suivie par la forme modérée type IV chez 33% des enfants et enfin la forme sévère type III dans 17% des cas.

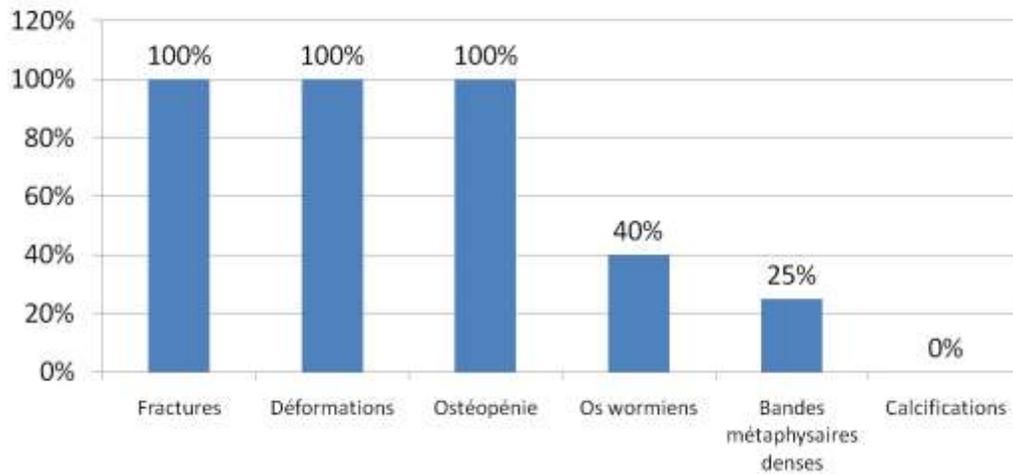


Diagnostic para clinique :

1.Exploration radiologique :

La radiographie standard (cr ne profil, membre sup rieur et inf rieur) a  t  r alis e chez tous les patients, ainsi que le calcul de l'index corticodiaphysaire avec une moyenne de 0,28, avec des variables allant du [0,12   0,43] pour une valeur normale de 0,5 chez l'enfant. Des bandes m taphysaires denses sont pr sentes chez sept patients, soit 25%. Les oswormiens  taient pr sents chez 12 patients soit 40%.

Les signes radiologiques



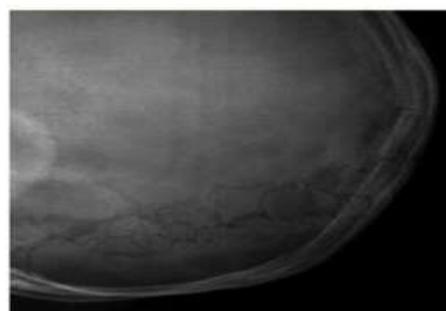
Radiographie montrant une déformation des os de l'avant bras



Radiographie montrant une déformation du thorax



Radiographie montrant une déformation des os des membres inférieurs



Radiographie latérale du crâne chez un jeune enfant: déformation naissante de la région occipitale associée à de nombreux os wormiens noyés dans les sutures lambdoïdes

2.Exploration biologiques :

Un seul malade présentait une hypocalcémie à 86 mg/l (90-105 mg/l), avec une hypophosphorémie à 18 mg/l (25-60 mg/l). Un seul cas de taux de phosphatase alcaline (PAL) élevé a été observé à 801 UI/L (116-500 UI/L). Le dosage de la vitamine D et de la parathormone a été réalisé sur dix malades, ils sont revenus normaux.

Traitement :**1. Traiteent médical :**

Biphosphonates (acide zolédronique ZOMETA® ou ZONOS®) ont été pris par tous les patients à la posologie de 0,05 mg/kg (0,025mg /kg chez le nourrisson) tous les 3 mois en perfusion IV pendant une heure. Une évaluation clinique et paraclinique après un an a été effectuée après la mise en place du traitement par le zolédronate :

***L'autonomie :**

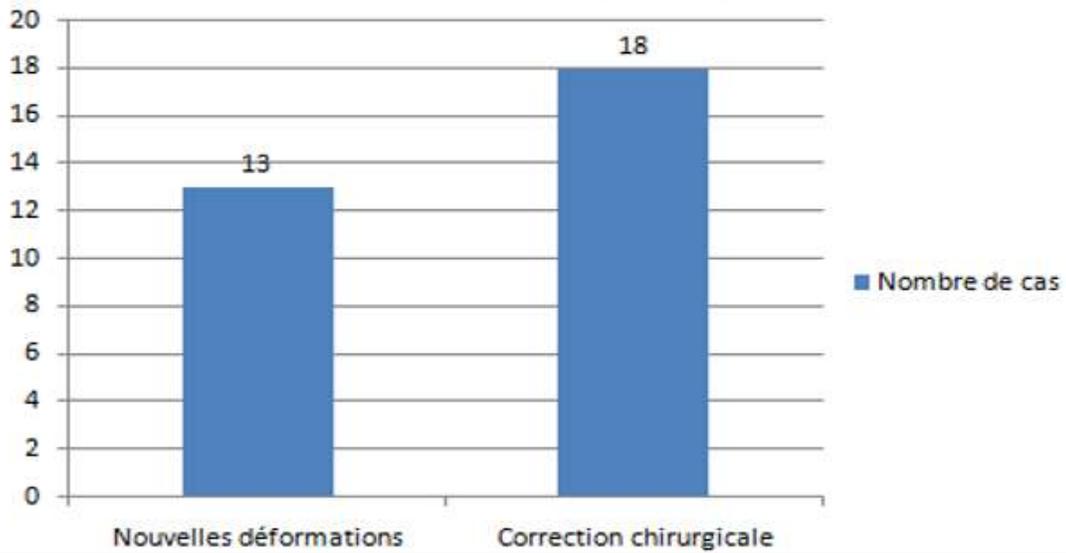
Après traitement 15 patients soit 50% ont gagné une autonomie partielle surtout des membres supérieurs. (Mobilité totale des segments du membre supérieur).

***Les fractures :**

On a noté l'absence de nouvelles fractures chez 11 malades soit 36% des cas. De nouvelles fractures ont été notées chez 19 malades soit 64 % mais cette fois ci, espacées d'intervalle plus de 3 mois ou survenant à des mécanismes de haute vélocité.

***Les déformations :**

Chez nos malades 13 des cas soit 43.3% ont présenté de nouvelles déformations, la quasi-totalité de nos patients ont été opérés, dont 60% soit 18 malades ont bénéficié d'un enclouage télescopique, 33,3% ont été traités par l'embrochage centromédullaire, et 6.7% ont bénéficié de mise en place d'un plâtre.

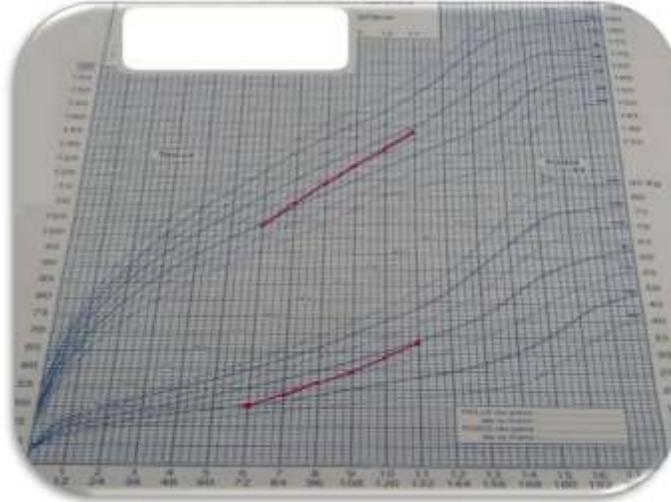


Bandes métaphysaires chez notre patient

***Stries métaphysaires** :Chez tous les enfants, on a observé l'apparition de stries métaphysaires.

***Index corticodiaphysaire** :Après le traitement par les Biphosphonates (acide zolédronique), on a une amélioration de l'index corticodiaphysaire chez tous les enfants, avec une moyenne qui a été de 0,45, avec un maximum de 0,66 et un minimum de 0,20Apparition des stries métaphysaires chez tous les enfants.

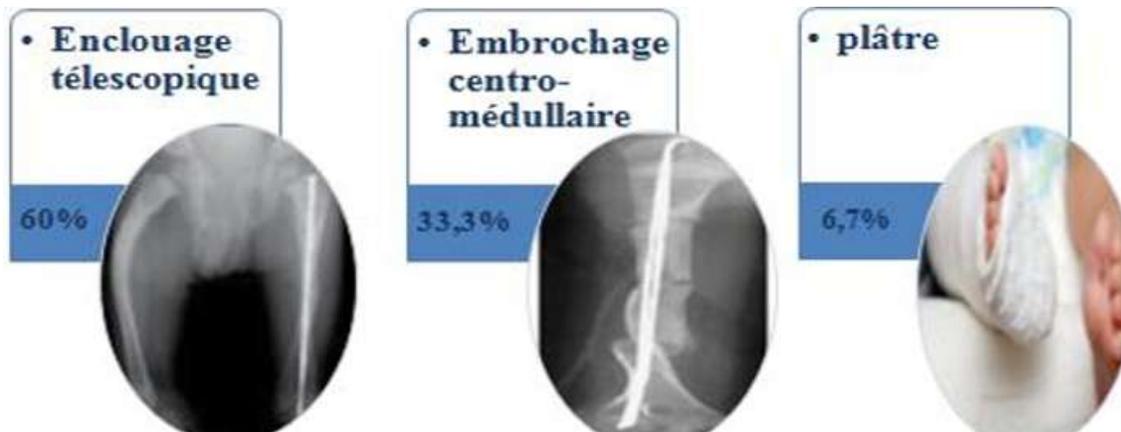
* **Gain statural** : Chez nos malades 12 des cas soit 40% ont eu une bonne amélioration de leurs paramètres de croissances



Courbe de croissance d'un patient

Traitement chirurgical :

La quasi-totalité de nos patients ont été opérés, dont 60 %, soit 18 malades, ont bénéficié d'un enclouage télescopique, 33,3 % ont été traités par l'embrochage centromédullaire, et 6,7 % ont bénéficié de la mise en place d'un plâtre et de kinésithérapie motrice.



Discussion:-

I. Données épidémiologiques

1.Age :

L'âge est un facteur épidémiologique et pronostique crucial. Dans notre série, l'âge moyen était de 2 ans, avec des extrêmes allant d'un mois à 16 ans. Rauch et al. [3] avaient une moyenne d'âge de 8,3 ans avec des extrêmes de 0,2 à 15 ans, l'âge moyen dans la série de Glorieux [8] était de 9 ans avec des extrêmes de 3 à 16 ans.

2.Sex :

Dans notre série, nous avons noté une prédominance féminine, avec 12 garçons et 18 filles. Dans la littérature, on ne retrouve aucune prédominance d'un sexe.

3. les circonstances de découverte :

Dans notre série, sont dominées par des fractures multiples (soit 83 %), suivies par des déformations des membres inférieurs (soit 13 %) et un cas de boiterie. Toutes les études ont montré que la maladie se manifeste par des fractures ou des déformations, et dans des rares cas le diagnostic est fait en anténatal pour certaines familles avisées avec antécédents de pathologies similaires [1-9].

Diagnostic positif :

Clinique :

Signes squelettiques :

*les fractures osseuses : Dans notre série, tous les patients ont présenté des fractures osseuses multiples au niveau des différents segments osseux. Le nombre moyen de ces fractures était de 4, avec des extrêmes allant de 2 à 11 fractures, le nombre de fractures par an n'a pas été déterminé vu la non traçabilité au niveau des dossiers Glorieux [8] rapporte une moyenne de 2,3 fractures par an.

*Les déformations osseuses : l'incidence des déformations rachidiennes varie de 20 à 80 % tous types confondus [1]. Dans notre série, tous les patients ont présenté des déformations osseuses intéressant les membres inférieurs ; 16 patients (soit 55%) ont présenté des déformations des quatre membres ; 12 patients ont présenté une déformation crânienne et un patient qui a présenté des déformations des membres Inférieurs et supérieurs avec une légère déformation du thorax.

* La petite taille :sa sévérité dépend du type de l'OI ; elle peut être normale ou légèrement diminuée dans le type I, et très sévère dans le type III [1]. L'insuffisance staturale étant d'autant plus marquée que le traitement orthopédique aura été négligé. Dans notre série, tous les patients présentent une petite taille inférieure à -2 DS.

Paracliniques :

Radiologie :

Les principales caractéristiques radiographiques de l'ostéogenèse imparfaite sont : l'ostéopénie, les fractures osseuses et les déformations osseuses : Dans notre série tous les patients avaient une ostéopénie et des fractures multiples avec tous les patients ont présentes des déformations avec 40% avaient des os wormiens au niveau du crane.

Biologie :

Dans notre série, un seul cas de PAL élevé est noté, probablement le dosage est fait en période post-fracturaire, le dosage au cours du suivi était normal pour tous les enfants avec une labilité temporaire. Chez Rauch F et al, ce paramètre était normal avant, au cours et après traitement [3,7].

Traitement :

Il s'agit d'une approche multidisciplinaire, associant une prise en charge médicale, chirurgicale, une rééducation fonctionnelle et un suivi psychosocial en vue d'une réinsertion.

Traitement médical de l'OI :

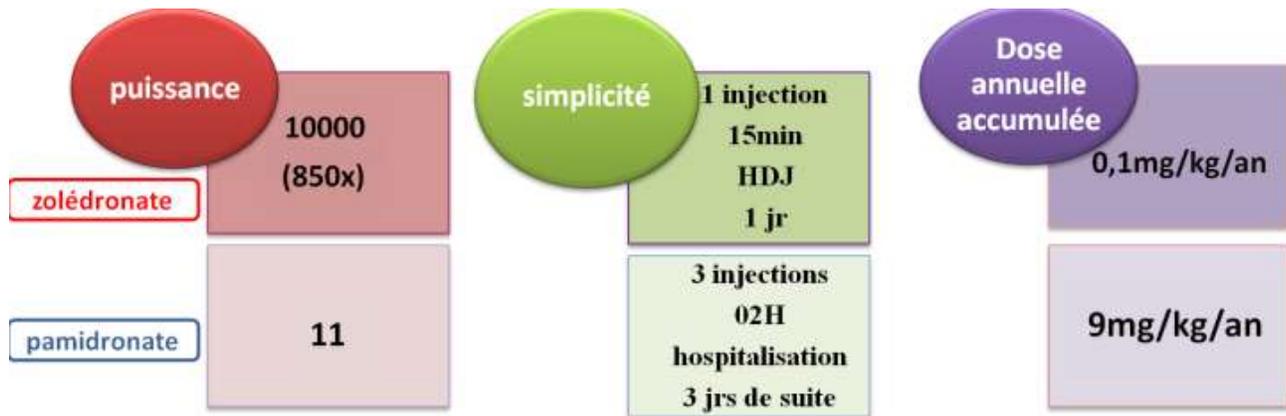
*l'avènement des biphosphonates :

- Pendant longtemps, aucun traitement médical n'a pu influencer l'évolution de l'OI [6]. Seules de rares publications de cas isolés rapportent l'intérêt des Biphosphonates dans l'OI [3,4]. En 1998, Glorieux et al. Rapportent la première série d'enfants traités par pamidronate [3,7,8] selon un protocole défini. Plusieurs équipes utilisent ce protocole et rapportent leurs résultats dans les années qui suivent. Zeitlin et al. [12] rapportent les effets du pamidronate sur le tissu osseux d'enfants et d'adolescents OI à partir des biopsies osseuses faites avant traitement et avec un recul de 2,5 ans : le remodelage osseux diminue de 26 à 75 %, la corticale s'épaissit (88 %) et le volume de l'os spongieux progresse de 46 % par augmentation du nombre de travées osseuses. Dans la série de Forin V et al [6] ; 71 enfants OI ont été traités par pamidronate, dans les jours ou semaines qui suivent la première cure, nous assistons systématiquement à la disparition de la douleur chronique osseuse, le nombre de jours douloureux par semaine passe de six ou sept à zéro ou un. Pour dix enfants, les douleurs reprennent dans les jours qui précèdent la cure suivante ; La fréquence des fractures des os longs diminue, dix enfants (34 %) n'ont pas de fracture pendant le traitement. Les fractures en cours de traitement surviennent toujours pour des traumatismes plus sévères.[13]. La mobilité des enfants de plus de deux ans est analysée au moyen de l'échellevalidée d'indépendance pédiatrique PEDI ; ce score

augmente significativement sous traitement. Cependant, l'amélioration de la douleur leur a permis d'augmenter leur activité physique.

***le zolédronate :**

Actuellement, le zolédronate est de plus en plus utilisé, en raison de sa puissance : 850 fois plus puissant que le pamidronate et de sa simplicité d'administration (1 injection de 15 minutes à l'hôpital de jour, contre 3 injections de 2H en hospitalisation complète pour le pamidronate) et sa dose annuelle accumulée [1,6].



De nombreuses études depuis glorieux 2008 ont également démontré les effets bénéfiques de l'acide zolédronique en comparaison au pamidronate avec une augmentation plus importante de la DMO et une réduction du nombre de fractures dans le groupe traité par acidezolédronique par rapport au groupe traité par le pamidronate, comme résumées dans ce tableau.

Auteurs	Type d'étude	Nb	Type OI	Age moyen	Zolédronate (dose,durée)	Densité osseuse DMO	Nb fracture
-Glorieux et al. 2008	ERC AZ & PAM	150	III IV I	8,5	0,025-0,05mg/kg	DMO AZ & PAM	
-Panigrahi et al. 2010	Rétro spective	5	III	3,5	2-4mg (1-3ans)	DMO 38% Z score -5,86 à -4,28	4,4à2,2 /an
-Vuorimies et al. 2011	Rétro spective	17	I	10,1	0,05mg/kg (1-3ans)	Z score -2 à -0,7	73à10
-Barros et al. 2012	ERC prospectif AZ & PAM	12	I III IV	6,1	0,025-0,05mg/kg (1an)	DMO 67% Z score -5,3 à -3,8 PAL	

Safety and efficacy of treatment with zoledronic acid compared with pamidronate in children with osteogenesis imperfect

En 2016 Dwan et al ont démontré que les critères d'évaluation secondaires de la variation relative par rapport à la valeur initiale des biomarqueurs du remodelage osseux (chez les participants âgés de plus de 3 ans ou égaux) présentaient tous des réductions statistiquement significatives plus importantes dans le groupe acide zolédronique par rapport au groupe pamidronate à 6 et 12 mois de traitement. L'analyse primaire de la variation en pourcentage de la DMO LS au 12e mois par rapport à la ligne de base dans la population ITT (LOCF) a

démontré que l'acide zolédronique était supérieur, au pamidronate avec une augmentation de 8% de la DMO LS et les deux intervalles de confiance à 95% au-dessus de zéro.[9]

Dans notre série, La douleur a complètement disparu chez tous nos patients. Parmi eux, 15 patients, soit 50 %, ont acquis une autonomie partielle, en particulier des membres supérieurs. Aucune nouvelle fracture n'a été observée chez 11 patients, ce qui équivaut à 36 % des cas. On a constaté de nouvelles fractures chez 19 malades, ce qui équivaut à 64 %, mais cette fois-ci, elles surviennent après plus de 3 mois ou sont le résultat des traumatismes plus sévères.

***indication de zolédronate :**

De récentes études remettent en cause le traitement systématique de tous les patients atteints d'OI [75]. Il a été en effet prouvé que les enfants présentant des formes modérées avec peu ou pas de symptômes n'avait aucun bénéfice à recevoir un traitement aux biphosphonates car la méconnaissance actuelle de tous les effets indésirables engendrés par un traitement de longue durée, rend ces indications d'autant plus importantes à reconsidérer. Dans notre étude, tous nos patients ont été traités par le zolédronate par voie intraveineuse dès le diagnostic de la maladie et à n'importe quel âge.

***L'arrêt du traitement par le zolédronate :**

Les indications et les bénéfices du traitement au zolédronate restent relativement bien documentés. Cependant, on sait peu de choses sur l'arrêt du traitement et sur le suivi subséquent de ces patients, et un protocole reste à établir. La durée du traitement reste en effet très controversée. Il semblerait que le gain après 4-5ans ne serait pas important, et la plupart des études conseillent une approche thérapeutique au cas par cas en absence de consensus [13]. Selon certaines études, il peut être en effet bénéfique pour les enfants atteints d'OI de suspendre le traitement au zolédronate après quelques années d'administration, car l'effet de l'utilisation prolongée de Biphosphonates sur le squelette en croissance reste incertain. Il n'existe à ce jour aucune preuve étayant la poursuite à long terme ou l'arrêt de traitement par zolédronate. Dans notre série, tous les enfants reçoivent le traitement jusqu'à ce jour-là.

Traitement chirurgical de l'OI :

La plupart de nos patients ont subi des opérations chirurgicales. On a constaté l'apparition de stries métaphysaires chez tous les enfants. Après le traitement, l'index corticodiaphysaire moyen a été de 0,45, avec un maximum de 0,66 et un minimum de 0,20. 66% des enfants ont conservé une ostéopénie. Parmi nos patients, 12 cas, soit 40 %, ont constaté une amélioration significative de leurs paramètres de croissance.

Conclusion:-

Le diagnostic et le traitement des patients atteints d'ostéogenèse imparfaite ont progressé récemment. Il est clair que les traitements médicaux actuels (Biphosphonate intraveineux) ont un effet bénéfique sur la densité osseuse, le taux de fractures et le remodelage des vertèbres après une fracture par compression. Une approche d'équipe multidisciplinaire est essentielle pour le diagnostic et la prise en charge thérapeutique, la communication avec les patients et leurs parents, et l'adaptation du traitement à la gravité de la maladie et à l'âge du patient. L'objectif de la thérapie devrait être d'assurer le maximum de fonction et d'autonomie à long terme que permet la maladie. Les Biphosphonates sont bénéfiques dans le traitement symptomatique des enfants atteints d'OI sévère, où une augmentation de la densité minérale osseuse et une diminution du taux de fracture et de la douleur ont été rapportées, sans effets indésirables. Le traitement futur consistera en une thérapie génique visant soit à remplacer les cellules porteuses du gène mutant par des cellules normales [14, 15, 16]. Il existe de nombreuses difficultés techniques à surmonter ; néanmoins, les progrès dans le domaine de la thérapie génique s'améliorent rapidement, et on espère que ces thérapies seront disponibles pour les patients dans un avenir pas trop lointain.

Références:-

1. Forin V. Osteogenesis imperfecta. Presse Med. 2007 Dec;36(12 Pt 2):1787-93.
2. Bishop N. Characterising and treating osteogenesis imperfecta. Early Hum Dev. 2010 Nov ;86(11) :743-6.
3. Rauch F, Glorieux FH. Osteogenesis imperfecta. Lancet. 2004 Apr 24 ;363(9418) :1377-85.
4. Michou L, Brown JP. Genetics of bone diseases: Paget's disease, fibrous dysplasia, osteopetrosis, and osteogenesis imperfecta. Joint Bone Spine. 2011 May ;78(3) :252-8.

5. Erin M.-Quist, Ryan-Doan, Roy R.-Pool, Brian F.-Porter, Danika L.-Bannasch, and Scott V.-Dindot Identification of a Candidate Mutation in the COL1A2 Gene of a Chow Chow with Osteogenesis Imperfecta 2017 September; 3 (1).
6. Forin V. Ostéogénèse imparfaite et biphosphonates. Archives de pédiatrie 12 (2005) 688–690.
7. Rauch F et Al. Static and Dynamic Bone Histomorphometry in Children with Osteogenesis Imperfecta. Bone Vol. 26, No. 6 June 2000 :581–589.
8. Glorieux FH, Ward LM, Rauch F, Lalic L, Roughley PJ, Travers R. Osteogenesis imperfecta type VI: a form of brittle bone disease with a mineralization defect. J Bone Miner Res. 2002 Jan ;17(1) :30-8.
9. Dwan K, Phillipi CA, Steiner RD, Basel D. Bisphosphonate therapy for osteogenesis imperfecta (Review). Cochrane Database of Systematic Reviews 2016, Issue 10. Art. No.: CD005088.DOI: 10.1002/14651858.CD005088.pub4.
10. Kuurila K. et al. Response to ‘is it necessary to screen for hearing loss in the pediatric population with osteogenesis imperfecta? 2004; 29:287.
11. Van Dijk FS, Sillence DO. 2014. Osteogenesis imperfecta: Clinical diagnosis, nomenclature and severity assessment. Am J Med Genet Part A 164A :1470–1481.
12. Zeitlin L, Rauch F, Plotkin H, Glorieux FH. Height and weight development during long-term therapy with cyclical intravenous pamidronate in children and adolescents with osteogenesis imperfecta types I, III and IV. Pediatrics 2003; 111: 1030–36.
13. Michael A. et al. Osteogenesis imperfecta. OOOOE. Vol. 103 No. 3 March 2007.
14. Marom R et al. Osteogenesis Imperfecta: An Update on Clinical Features and Therapies. Eur J Endocrinol. 2020 October; 183(4): R95–106.
15. Rossi V. Osteogenesis imperfecta - advancements in genetics and treatment. Curr Opin Pediatr. 2019 Décembre; 31(6): 708–715.
16. Botor, M. et al. Osteogenesis Imperfecta: Current and Prospective Therapies. Biomolecules 2021, 11, 1493.