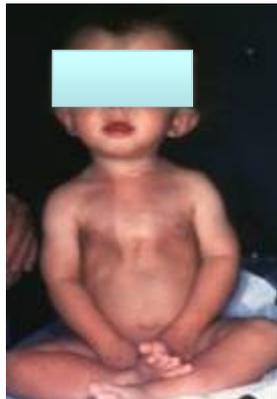


maladie des os de verre

« ostéogénèse imparfaite »

- **Fractures** (faciles, fréquentes, à tout moment)
- **Douleurs** (même en dehors des fractures)
- Déformations
- Déficit auditif (50%)
- fauteuil, cannes



une histoire naturelle souvent chargée précocément

- risque de fracture maximal dans les premières années
- nombreux épisodes inopinés
- séjours hospitaliers (traitement médicaux et intervention)
- douleurs nocturnes
- craintes parentales
- mode de garde <3 ans délicat

Inclusion scolaire et fragilité osseuse / OI

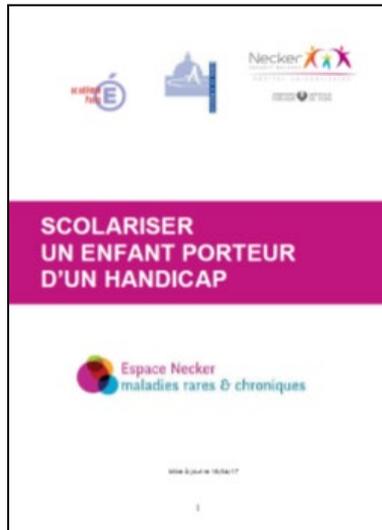
- **inscription à l'école**, explications dès 2 ans, importance de la phase préparatoire
- **organisation**
 - temps d'apprentissage
 - trajets
 - le midi et ateliers
 - activités périscolaires et sorties
 - et si fracture.....
- école ordinaire +++++ / IEM
- Centres de rééducation en postop

communiquer, expliquer, échanger,.....
nombreux outils à ce jour

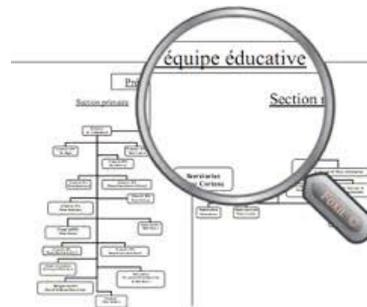
Mon enfant rentre à l'école, comment faire



Vademecum démarches administratives



- Informer, expliquer, rassurer
- Directeur et enseignants
- Lien avec l'équipe pédagogique et si besoin avec l'équipe éducative



[www.tous à l'école](http://www.tousàl'école.fr)



Fragilité osseuse : ostéogenèse imparfaite : BEP

Mise en garde

Le Conseil de l'ordre des médecins rappelle que l'information sur la nature de la maladie dont souffre l'enfant reste à la seule discrétion des parents et de l'enfant. Aucune pression ne peut s'exercer sur eux à ce sujet.

S'il est important que l'enseignant puisse connaître et comprendre les conséquences de la maladie ou du handicap sur les apprentissages, cela ne passe pas forcément pas l'exposé du diagnostic en tant que tel.

Cette information doit être adaptée par chacun, dans le respect de l'individu en particulier, enfant et adulte, et prendre en compte la variabilité d'une même maladie ou handicap selon chaque enfant.

La consultation d'informations sur un site web n'exonère personne de ses responsabilités professionnelles, civiles et pénales. Les personnes qui s'inspireront des éléments publiés sur le



1. Présentation
2. BEP (Besoins éducatifs Particuliers)
3. Conséquences dans la vie quotidienne et la vie scolaire
4. Aménagements spécifiques
5. Éléments favorisant le projet scolaire
6. Récapitulatif des mesures à privilégier

Présentation

L'ostéogenèse imparfaite ou *maladie des os de verre* est caractérisée par une très grande fragilité osseuse. Elle se traduit par de multiples fractures spontanées survenant à l'occasion de traumatismes minimes de la vie quotidienne. C'est une maladie génétique affectant la production d'une protéine de l'organisme, le collagène, qui est un constituant important de l'os et qui lui confère avec le calcium sa solidité.

BEP (Besoins éducatifs Particuliers)

Les répercussions des maladies sur la scolarisation peuvent entraîner des besoins éducatifs particuliers (BEP). Pour l'école, il s'agit en premier lieu de favoriser au



S'informer sur les maladies et leurs conséquences

Fragilité osseuse : l'ostéogenèse imparfaite

Douleur

Maladies rares (informations générales, Ministère de la Santé)

Rendre l'école accessible

Élève en fauteuil

Récréations

Danse

Sorties scolaires : la préparation



Qui sommes-nous ?

Rendre l'école accessible

S'informer sur les maladies et leurs conséquences

Connaître le point de vue des personnes concernées

Travailler ensemble

Rechercher



Service d'Assistance Pédagogique à Domicile (Sapad)

Mise en garde

Le Conseil de l'ordre des médecins rappelle que l'information sur la nature de la maladie dont souffre l'enfant reste à la seule discrétion des parents et de l'enfant. Aucune pression ne peut s'exercer sur eux à ce sujet.

S'il est important que l'enseignant puisse connaître et comprendre les conséquences de la maladie ou du handicap sur les apprentissages, cela ne passe pas forcément par l'exposé du diagnostic en tant que tel.

Cette information doit être adaptée par chacun, dans le respect de l'individu en particulier, enfant et adulte, et prendre en compte la variabilité d'une même maladie ou handicap selon chaque enfant.

La consultation d'informations sur un site web n'exonère personne de ses responsabilités professionnelles, civiles et pénales. Les personnes qui s'inspireront des éléments publiés sur le



1. Présentation
2. Origine des Sapad
3. Organisation des Sapad
4. Public concerné et objectifs visés
5. Accès au dispositif et modalités de l'aide pédagogique
6. Développement actuel de ces dispositifs

Présentation

Les Services d'assistance pédagogique à domicile (Sapad) sont des dispositifs départementaux de l'Éducation nationale destinés à fournir aux enfants et adolescents atteints de troubles de la santé ou accidentés une prise en charge pédagogique au domicile. Il s'agit ainsi d'assurer la continuité de leur scolarité. Ces dispositifs s'inscrivent dans la complémentarité du service public qui garantit le droit à l'éducation de tout élève malade ou accidenté. Ils ont été mis en place par la [circulaire n° 98-151 du 17-7-1998](#).

Origine des Sapad

Les orientations du système éducatif français depuis plus de dix ans favorisent la scolarisation des enfants et adolescents atteints de troubles de la santé évaluant



Liens

Service d'assistance pédagogique à domicile (Sapad)

Service d'assistance pédagogique à domicile, permet d'aider tout élève dont la scolarité est interrompue momentanément pour une période supérieure à 2 semaines.

Pour connaître les coordonnées du service de votre département, utiliser le lien Sapad ci-dessus.

Convention-Cadre entre le Ministère de la jeunesse, de l'Éducation nationale et de la



MDPH.fr

Le portail dédié aux *Maisons Départementales des Personnes Handicapées*

Un site proposé par médialis

[Accueil](#)[Actualités](#)[MDPH, mode d'emploi](#)[Que dit la loi ?](#)[Boîte à outils](#)[L'espace pro](#)[Médiathèque](#)

Dossier Mdp

download.pconverter.com

Téléchargement instantané gratuit!
Téléchargement PConverter

Dossier Mdp

download.downspeedtest.com

Dossier Mdp! Téléchargement
DownSpeedTest

Aide Personne Handicapée

paramedica-association.org

Aide personne handicapée 25 Ans
d'expérience à Votre Service



L'actualité des mdph

- o Les MDPH s'adaptent pour faire face à la croissance continue de la demande
- o La Maison départementale du handicap fête ses dix ans
- o Handicap : la MDPH31 célèbre 10 ans de service public

L'actu du handicap

- o Lancement du 1er portail d'emploi orienté 100% handicap
- o Handicap : la CNSA lance l'expérimentation du "dispositif d'orientation permanent"
- o Chercher Fillon : les normes logement handicap, une "absurdité" !

Accueil

Bienvenue sur MDPH.fr



Créées par la **loi pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées du 11 février 2005**, les **Maisons Départementales des Personnes Handicapées (MDPH)** sont chargées de l'accueil et de l'accompagnement des personnes handicapées et de leurs proches. Il existe **une MDPH dans chaque département**, fonctionnant comme un **guichet unique** pour toutes les démarches liées aux diverses situations de handicap.

La personne handicapée est au cœur de ce dispositif de **service public**, grâce une réelle prise en compte de son **projet de vie** et une **évaluation** fine de ses besoins par une **équipe pluridisciplinaire**, afin de reconnaître ses **droits à la compensation** par la commission des droits et de l'autonomie (CDAPH).

Consulter la liste et les coordonnées des 100 MDPH de France

Chiffres clés

100 mdph en France

12 millions de Français porteurs d'un handicap

5,5 millions de Français se déclarent en situation de handicap

850 000 Français ont une mobilité réduite

1,5 millions souffrent d'une déficience visuelle

Dossier Mdp



download.pconverter.com
Téléchargement instantané gratuit!
Téléchargement

Ostéogenèse imparfaite



Complications possibles

- Fracture/tassement vertébral
- Cypho-scoliose
- Apnée du sommeil
- Insuffisance respiratoire
- Tendance hémorragique
- Impression basilaire
- Otospongiose
- Valvulopathie

Recommandations

Sport

Il est vivement recommandé de pratiquer une activité sportive non violente comme la piscine, et de surveiller l'apparition d'une surcharge pondérale. En effet, l'activité physique participe à la solidité des os et au bien-être des patients. Des apports adaptés aux dépenses quotidiennes et riches en laitages sont recommandés.

Grossesse

Référer la patiente à un obstétricien spécialisé et un généticien si possible dès la période préconceptionnelle. Supplémenter en vitamine D au 3^e trimestre de grossesse ou dès le 2^e selon la gravité de la pathologie. Allaitement prolongé (supérieur à 2 mois) non conseillé.

*ALD = Affection Longue Durée
 *FR = Études Fonctionnelles Respiratoires
 *EOS = Technologie très peu invasive permettant de réaliser simultanément des échels de face et de profil corps entier et une modulation 3D du squelette du patient debout.
 *Maison Départementale des Personnes Handicapées
 *NI = Projet d'accueil individualisé
 *NI = Ventilation Non Invasive

Consultations	Examens cliniques et complémentaires	Prise en charge
De 3 à 18 ans		
Pédiatre / Généticien clinicien (tous les ans)	Examen clinique (confort, douleur, mensurations, examen neurologique) Bilan phospho-calcique / 3 ans Conseil génétique parents et famille	
Orthopédiste (tous les ans, plus fréquent si besoin)	Mobilité, statique du dos, des membres, et des pieds Évaluation des fractures Évaluation de la douleur Radiographies EOS* du rachis tous les 1 à 2 ans IRM médullaire à 10 ans	• Vitamine D • Laitages • Kinésithérapie ou activité physique régulière adaptée
Pédiodontiste (tous les ans)	Recherche d'une dentinogenèse imparfaite	
O.R.L. (à 5, 10 et 15 ans, plus fréquent si besoin)	Examen des tympans Audiométrie à 5 ans et 10 ans au minimum	
Cardiologue (à partir de 10 ans, avant si besoin)	Recherche de valvulopathie par échographie cardiaque	
Pneumologue (tous les 5 ans, plus si besoin)	EFR* Polysomnographie	
Selon besoin Endocrinologue Psychologue Médecin rééducateur Médecin de la douleur Neurochirurgien	Examen clinique : Bilan fonctionnel articulaire et étapes de développement neuro-moteur Biologie : Bilan d'hémostase avant toute chirurgie Imagerie : Densitométrie osseuse	• Adréteurs transclympaniques • Bisphosphonates • Antalgiques • Corset, coques des pieds • Encolage des os longs • VNI* • Arthrolyse vertébrale
À partir de 18 ans		
Médecin traitant (tous les ans ou plus fréquent si besoin)	Examen général, douleurs, statique Suivi poids et taille (fracture / tassement vertébral, surpoids) Questionnaire qualité de vie	• Bilan stomatologique • Bilan orthodontiste
Rhumatologue (tous les ans)	Suivi poids et taille Évaluation de la douleur des articulations, du dos Évaluation du risque fracturaire	• Bilan phosphocalcique • Anti-inflammatoires • Antalgiques
Orthopédiste (tous les ans)	Mobilité statique du dos, des membres, et des pieds État articulaire	• Radiographies selon besoin
O.R.L. (tous les ans)	Recherche d'apnée du sommeil Audiométrie	• Audiométrie tous les 5 ans
Cardiologue	Recherche valvulopathie	• Échographie cardiaque tous les 10 ans
Dentiste (tous les ans)	Dentinogenèse imparfaite	
Selon besoin Obstétricien spécialisé Généticien Pneumologue Médecin rééducateur Médecin de la douleur Neurochirurgien	Imagerie (EOS) Densitométrie osseuse Scores fonctionnels (gaitmètre, test de marche des 5 minutes, questionnaire qualité de vie) EFR* Polysomnographie	• Vitamine D • Médicaments modulant le remodelage osseux

© OSCAR Filère Santé Maladies Rares de l'os, du calcium et du cartilage, Avril 2017

Ostéogenèse imparfaite



Incontournables à surveiller

- Douleur
- Éducation / fractures
- Activité physique
- Intégration socio-éducative / Projet d'Accueil Individualisé (PAI)
- Statique du rachis et des membres
- Vitamine D
- Audition
- Fonction respiratoire

Classification

La sévérité d'une Ostéogenèse imparfaite est évaluée cliniquement, en prenant en compte plusieurs facteurs :

- Nombre annuel de fractures
- Fractures / tassements vertébraux
- Déficit statural
- Déformations (tronc et membres)
- Protrusion acétabulaire
- Impression basilaire
- Aspect radiologique

Centres de référence



cr.moc@nck.aphp.fr



secretariat.linglart@aphp.fr

Le diagnostic d'Ostéogenèse imparfaite est un diagnostic principalement clinico-radiologique, pouvant être conforté par un diagnostic moléculaire. La première consultation de génétique aborde les grandes lignes du diagnostic, du suivi, la conduite à tenir en cas de fracture et explique le conseil génétique. Elle doit être réalisée dans un centre expert de référence ou de compétence Maladies Osseuses Constitutionnelles. Les consultations médicales sont adaptées à l'âge et au degré de sévérité. La prise en charge multidisciplinaire doit être coordonnée par un généticien clinicien ou un pédiatre spécialiste de la pathologie. L'accueil en collectivité (crèche, école, lieux professionnels) doit être préparé et éventuellement adapté. Les informations sur l'association AOl, sur les protocoles thérapeutiques et sur la recherche sont disponibles sur le site OSCAR.

Consultations	Examens cliniques et complémentaires	Prise en charge
De 0 à 6 mois		
Pédiatre / Généticien clinicien	Examen clinique (confort, mensurations, examen neurologique) Évaluation du grade clinique Lien avec le médecin traitant Conseil génétique à la famille	• Vitamine D • Conduite à tenir (marquations, habitage, signes de fracture, antalgie) • Présentation de l'équipe multidisciplinaire
Orthopédiste	Mobilité, statique du dos et des membres Évaluation des fractures Tonus axial et périphérique Radiographies initiales (membres, rachis, crâne, bassin)	• Explication des étapes du suivi personnalisé • Conseils en cas de fracture
Selon besoin O.R.L. Psychologue Endocrinologue Médecin de la douleur	Biologie : Phosphatases alcalines, 25-OH-vitD, parathormone Étude moléculaire Socio-éducatif : Rédaction d'un PAI* si crèche Dossiers MDRH* demande ALD* Imagerie : IRM de la charnière	• Antalgiques • Bisphosphonates
De 6 mois à 3 ans		
Pédiatre / Généticien clinicien (tous les ans, plus fréquent si besoin)	Examen clinique (confort, mensurations, examen neurologique) Détection d'un PAI* pour l'école	
Orthopédiste (tous les ans, plus fréquent si besoin)	Mobilité, statique du dos et des membres Évaluation de la nécessité d'encolage Radiographie des os longs Radiographies du rachis cervical à 12 mois Radiographies du rachis dorso-lombaire à 24 mois	• Vitamine D • Laitages
O.R.L. (à 24 mois avant si besoin)	Recherche d'otite séro-muqueuse Audiométrie	
Pédiodontiste (à 24 mois)	Apprécier la présence ou non d'une dentinogenèse imparfaite	
Selon besoin Médecin de la douleur Médecin rééducateur Psychologue (enfant, parents, frères) Pneumologue (à 2 ans) Neurochirurgien Endocrinologue	Examen clinique : Bilan fonctionnel articulaire et de la marche / étapes de développement neuro-moteur Imagerie : IRM médullaire Radiographies Études fonctionnelles : Polysomnographie EFR* (insuffisance respiratoire)	• Antalgiques • Adréteurs transclympaniques • Bisphosphonates • Kinésithérapie adaptée • Corset (après 2 ans) • Encolage des os longs à partir de 12-18 mois • Intervention sur la charnière

© OSCAR Filère Santé Maladies Rares de l'os, du calcium et du cartilage, Avril 2017



Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

OSTEOGENESE IMPARFAITE

Texte du PNDS

Centre de Référence
Maladies Osseuses Constitutionnelles

Filière OSCAR

février 2017



Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) Ostéogenèse imparfaite

Argumentaire

Centre de référence Maladies osseuses constitutionnelles

Filière OSCAR

Décembre 2016

Education parentale Kit- fracture





