

15ème législature

Question N° : 22484	De M. Jean-Paul Lecoq (Gauche démocrate et républicaine - Seine-Maritime)	Question écrite
Ministère interrogé > Solidarités et santé		Ministère attributaire > Solidarités et santé
Rubrique >maladies	Tête d'analyse >Prise en charge de l'ostéogénèse imparfaite	Analyse > Prise en charge de l'ostéogénèse imparfaite.
Question publiée au JO le : 20/08/2019 Réponse publiée au JO le : 26/11/2019 page : 10369 Date de signalement : 12/11/2019		

Texte de la question

M. Jean-Paul Lecoq interroge Mme la ministre des solidarités et de la santé sur la prise en charge de la pathologie de l'ostéogénèse imparfaite (plus communément appelée maladie des os de verre). Cette pathologie dite orpheline provoque des fractures et des contusions importantes, ainsi qu'une baisse de l'audition dès l'âge de 20 ans. De plus, avant que cette maladie ne soit diagnostiquée, les parents des enfants atteints par cette pathologie sont fréquemment confrontés à une suspicion de maltraitance, *a fortiori* lorsqu'elle est cumulée avec de l'hyperactivité. Dans les cas où le diagnostic parvient à être posé, il est à regretter qu'aucun spécialiste n'exerce dans le département de Seine-Maritime. En raison de l'absence de praticien capable de déterminer le niveau de handicap provoqué par cette maladie, celui-ci est souvent sous-estimé. Ainsi, le handicap de ces enfants est reconnu à 79 % par la Maison des personnes handicapées, ce qui entraîne toute une série de complications dans leur quotidien, telles que l'absence d'auxiliaire de vie scolaire et le manque de soutien financier pour se rendre en consultation auprès d'un spécialiste canadien. Au regard de ces éléments, il l'interroge sur les dispositions envisagées afin de permettre un meilleur accès aux soins et à l'accompagnement des malades atteints de l'ostéogénèse imparfaite.

Texte de la réponse

L'ostéogénèse imparfaite (OI) est un groupe hétérogène de maladies génétiques caractérisées par une fragilité osseuse, une faible masse osseuse et une tendance aux fractures de sévérité variable. Cette maladie est considérée comme rare puisque la prévalence est estimée entre 1 personne sur 10 000 et 1 personne sur 20 000. Cinq formes cliniques différentes d'OI ont été identifiées, toutes ont pour principale caractéristique une fragilité osseuse se manifestant par de multiples fractures spontanées. Le diagnostic repose sur les signes osseux et extra-osseux. Les radiographies révèlent une ostéoporose et la présence d'os de type wormiens. L'ostéodensitométrie confirme la faible masse osseuse. La prise en charge doit être multidisciplinaire, par des spécialistes expérimentés en médecine, orthopédie, kinésithérapie et rééducation. Consciente de cette problématique, la France a mis en place un dispositif spécifique de prise en charge de l'OI dès 2002. Les plans nationaux maladies rares successifs soutiennent l'effort spécifique porté sur cette pathologie. En France, 62 centres experts peuvent prendre en charge cette maladie. La labellisation des sites de référence et des centres de ressources et de compétences sur l'OI a, par ailleurs, été renouvelée pour la période 2017-2022. Les patients souffrant d'OI en Seine-Maritime peuvent se rapprocher du centre de référence sur les maladies rares orales et dentaires (ORARES) du centre hospitalier universitaire de Rouen. Ce centre fait partie de la filière TETECOUCO, filière de santé maladies rares de la tête, du cou et des dents. Les patients peuvent également prendre contact avec les centres de référence sur les maladies osseuses

constitutionnelles (MOC) présents à Rouen et à Caen. Ces centres sont rattachés à la filière OSCAR, filière de santé sur les maladies rares de l'os, du calcium et du cartilage qui a publié, en février 2017, un Protocole national de diagnostic et de soins sur l'OI consultable à l'adresse : https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2016-12/pnds_-_osteogenese_imparfaite.pdf et une fiche sur les démarches à suivre lorsque l'on est atteint d'OI : <https://www.filiere-oscar.fr/files/fiche-osteogenese-imparfaite.pdf>. Par ailleurs, en France, l'OI est concernée par 3 projets de recherche et 2 projets de recherche multicentriques. Il y a aussi un essai clinique proposé par le centre hospitalier universitaire Paris-groupeement hospitalier Saint-Louis Lariboisière F.Widal - Hôpital Lariboisière. Des informations sur cette pathologie et sur les centres de prise en charge sont disponibles sur le site d'ORPHANET et plus généralement une information sur les maladies rares est disponible sur le site du ministère des solidarités et de la santé. Les formes les plus sévères de l'OI font partie de la liste des affections de longue durée ouvrant droit à l'exonération du ticket modérateur pour les soins liés au traitement de cette pathologie, en raison du traitement prolongé et de la thérapeutique particulièrement coûteuse. Comme pour toutes les pathologies pouvant entraîner une invalidité, les personnes souffrant d'une forme grave d'OI peuvent prétendre au bénéfice des prestations au titre de l'assurance invalidité, lorsque leur pathologie les a rendus inaptes à la poursuite de leur activité professionnelle. En outre, les personnes concernées peuvent également déposer une demande auprès de la maison départementale des personnes handicapées, en vue de l'obtention des droits et des prestations en lien avec leur état et, notamment, à la prestation de compensation du handicap. Dans ce cas, il appartient à la Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées de déterminer si l'état ou le taux d'incapacité de la personne le justifie, de fixer les prestations, l'orientation et éventuellement les mesures de reclassement professionnel des personnes en situation de handicap, conformément à la loi.