

COMPTE-RENDU 1^{ère} JOURNEE FIMATHO

08 JUIN 2015

1. Présentation de la filière (F. Gottrand)

Le 1^{er} plan national maladies rares (2005-2008) a accentué la nécessité de développer la mutualisation et les complémentarités entre les centres de référence et les différents acteurs.

Le 2^e plan national maladies rares a vu la création des filières maladies rares autour de différents axes :

- améliorer la visibilité pour diminuer le délai d'errance médicale
- expertise
- diffuser les bonnes pratiques
- recherche
- épidémiologie (bases de données et registres)
- formation.

La filière FIMATHO a été labellisée en octobre 2014 et regroupe 3 centres de référence : les maladies rares digestives, la hernie de coupole et les affections congénitales et malformations de l'œsophage.

Le plan d'action de la filière :

- assurer une meilleure visibilité des centres de prise en charge, améliorer le parcours de soins et organiser la transition enfant/adulte
- interagir avec les associations de patients
- mettre à disposition des moyens
- identifier les réseaux
- animer la recherche clinique et thérapeutique.

La filière bénéficie d'un financement récurrent pour faire fonctionner la filière.

Janvier 2015 : création d'un comité directeur (Dr Benachi membre) et d'un comité scientifique (Dr de Lagausie membre).

Septembre 2015 : 1^e newsletter.

2. Présentation des centres de référence

Centre des MaRDi (maladies rares digestives)

Créé en 2004. Plus focalisé sur l'insuffisance intestinale et la nutrition parentérale.

Centre CRACMO (affections congénitales et malformations de l'œsophage)

Créé en 2006. Ont mis en place le protocole national de diagnostic et de soins pour l'atrésie de l'œsophage qui concerne environ 200 patients par an.

Centre de référence de la hernie diaphragmatique

Créé en 2007. Il regroupe des compétences pluridisciplinaires (réanimation, pneumologie, psychologie, orthophonie). Plus de 40 centres de compétence à travers la France sont intégrés dans le centre de référence.

Principaux buts :

- suivi épidémiologique
- promotion des études
- organisation de réseau national
- élaboration des recommandations du protocole national de diagnostic et de soins sur la hernie de coupole
- lien avec les associations de patients.

Le centre a mis en place un registre national pour recenser tous les cas de hernie en France. La limite de l'exercice est que les hôpitaux doivent faire la démarche de saisir toutes les données dans le registre et malheureusement tous ne sont pas assidus. Par ailleurs, la plupart des données saisies concernent les grossesses et les naissances, beaucoup moins le suivi au-delà de la 1^{ère} année de vie de l'enfant.

Nous ne vous communiquerons pas ici les statistiques données lors de la journée car elles doivent être relativisées par les médecins et ne peuvent pas être livrées ici brutes.

3. Présentation des associations de patients

L'AFAO, La vie par un fil et l'APEHDia ont présenté leurs associations, leurs actions et leurs projets.

Suite à la présentation de l'APEHDia, un débat a été lancé dans le public sur les stages NOTUBE. Selon le groupe Miam-Miam, il y a peu d'offres en matière de sevrage en France sur courte durée. Les hôpitaux ont peu de moyens pour mobiliser des professionnels de santé sur 15 jours par exemple à temps plein. Les médecins sont inquiets du côté mercantile des stages NOTUBE et indiquent qu'il n'existe pas d'étude sur les retours sur ces stages.

FIMATHO a décidé que c'est un bon axe de travail pour la filière de réfléchir à des alternatives à NOTUBE pour le sevrage.

4. Plan d'actions de FIMATHO

Bien que la création de la filière soit très récente, la décision a été prise de répondre à l'appel à projets pour des financements complémentaires. 3 projets prioritaires ont été retenus pour 2015 :

- Projet sciences humaines et sociales : conception et test d'une intervention psycho-éducative pour les parents de jeunes enfants atteints de malformations abdomino-thoraciques

Peu de recherches existent sur le développement de l'enfant et la relation parents/enfants (troubles de l'oralité, stress chronique des parents...). Volonté d'améliorer le sentiment d'efficacité parentale pour diminuer le stress parental.

Objectifs :

- o concevoir un programme d'accompagnement psycho-éducatif à destination des parents de nouveaux-nés : protocole de 11 séances + guide d'accompagnement sur la prise en charge hospitalière de l'enfant, la vie quotidienne de l'enfant à domicile, les conséquences de la maladie sur la vie familiale et le vécu familial.
- o Mettre en place ce programme au CHRU de Lille en pilote.

⇒ suite à la discussion avec les associations de patients, il a été décidé de débiter cet accompagnement dès l'annonce du diagnostic en anténatal.

- Projet de formation des parents et des professionnels sur la prise en charge des troubles de l'oralité

Objectifs :

- o former les parents à l'accompagnement de leur enfant
- o briser l'isolement des familles
- o former les professionnels de la filière FIMATHO toutes disciplines confondues
- o dynamiser les rencontres entre professionnels
- o développer le travail en réseau local.

La formation aurait lieu sur 2 jours : la 1^{ère} journée destinée aux parents et la 2^{ème} aux professionnels. Elle serait composée d'ateliers pratiques et d'apport d'éléments théoriques. 8 villes pilotes pour débiter les formations en France Métropolitaine (Lille, Nantes, Rennes, Strasbourg, Lyon, Marseille, Paris et Toulouse) et 1 ville DOM-TOM.

- Diffusion d'un livret relatif à la transition ado/adulte dans le cadre de l'alimentation parentérale.

Les réponses à l'appel à projets seront soumises le 15 juin 2015. Réponse attendue pour septembre 2015.

5. Diagnostic anténatal (Dr Benachi et Dr Houfflin)

Le taux de survie toutes formes confondues est de 60%. La HDC concerne 1/3000 naissances vivantes.

Les deux problèmes majeurs à la naissance sont l'hypoplasie pulmonaire et l'hypertension artérielle pulmonaire et il est particulièrement difficile de les évaluer en anténatal.

Le Dr Benachi rappelle que l'accouchement doit obligatoirement avoir lieu dans un centre pluridisciplinaire (maternité niveau 3).

Le centre de référence de la HDC est le seul qui prend en compte le prénatal. Il n'y a pas de facteur de pronostic viable à 100%. Les différents facteurs pris en compte sont : le LHR, la position du foie et l'IRM (volume pulmonaire observé sur attendu).

Le Dr Benachi rappelle que les poses de plug pour les HDC gauches modérées et sévères doivent uniquement avoir lieu dans le cadre de l'essai randomisé FETO (les HDC droites ne font pas partie de l'essai). Les résultats intermédiaires de l'étude seront connus d'ici 3 semaines.

La durée gestationnelle médiane avec pose de plug est de 35SA.

6. Troubles de l'oralité

Signes d'alerte :

- baisse de la quantité bue
- pas de plaisir à téter
- le bébé met du temps à téter
- le bébé n'accepte pas la tétine
- nauséux
- le bébé ne s'anime pas au moment du repas
- difficulté pour passer à la cuillère
- refus des morceaux
- hypersensibilité orale et tactile

= les troubles résultent de l'intrication de plusieurs facteurs.

Spécificités de la HDC :

- à cause de la pathologie elle-même, le lien mère/enfant est mis à mal
- douleurs du fait de la chirurgie précoce
- alimentation artificielle dans les premiers temps
- hypoplasie pulmonaire = fatigabilité et posture inadaptée
- hypersensibilité orale génétique

Les troubles de l'oralité doivent faire l'objet d'une approche globale multidisciplinaire et multisensorielle (psychologue, pédiatre, orthophoniste, kiné).