



# ACTES

2<sup>ÈMES</sup> RENCONTRES MALADIES RARES  
HÔPITAL NECKER-ENFANTS MALADES

**L'ADOLESCENT-JEUNE ADULTE :  
QUELLE TRANSITION POUR  
UN TRANSFERT RÉUSSI ?**

Jeudi 26 juin 2014

## Introduction de la journée

### La transition d'un service pédiatrique vers un service adulte pour les adolescents et jeunes adultes : un sujet majeur pour l'AP-HP et pour Necker

- Amélie Verdier, Secrétaire générale AP-HP
- Vincent-Nicolas Delpech, Directeur de l'hôpital universitaire Necker-Enfants malades
- Pr Pierre Carli, Président de la commission médicale d'établissement

La place de la transition dans le Plan National Maladies Rares 2 à Necker et à l'Institut *Imagine*

- Pr Sabine Sarnacki, pédiatre, hôpital Necker
- Pr Stanislas Lyonnet,

## 1<sup>ère</sup> table ronde : Historique & Constats actuels

### 1.1. Vécu et besoin des adolescents-jeunes adultes : le point de vue des associations de patients

- Christel Nourissier, Association Eurordis
- Françoise Neuhaus, Association Génération 22

### 1.2. La maladie : obstacle, frein ou accélérateur dans la transition ?

- Dr Pierre Canouï, Pédopsychiatre, Hôpital Necker

### 1.3. Pourquoi une transition en pédiatrie ?

- Pr Stéphane Blanche, Centre de référence CEREDIH
- Pr Olivier Hermine, Centre de référence CEREMAST

### 1.4. Constats actuels sur Necker : retour sur questionnaire

- Dr Nizar Mahlaoui, Centre de référence CEREDIH

## 2<sup>ème</sup> table ronde : Difficultés rencontrées lors de la transition - Expériences

### 1.1. Discontinuité des soins : y-a-t-il un « chef d'orchestre » ?

- Dr Geneviève Baujat, Centre de référence MOC
- Dr Frédéric Sailhan, Hôpital Cochin

### 1.2. Trop grande spécificité des soins : où est mon référent adulte ?

- Dr Célia Crétole, Centre de référence MAREP
- Pr Dominique Lamarque, Hôpital Ambroise Paré

### 1.3. Quand l'innovation thérapeutique nous rattrape : nouveaux malades, nouveaux défis

- Dr Jean Baptiste Arnoux, Centre de référence MaMEA
- Dr Aude Servais, Service Néphrologie adulte

### 1.4. Polyhandicap et transition : un défi complexe

- Équipe du Pr Arnold Munnich, Centre de référence CARAMMEL

### 1.5. La construction d'un projet de vie et ses aléas : l'adolescent, ses parents et les soignants

- Béatrice Bollaert, Espace maladies rares & maladies chroniques Necker
- Pascale Gavelle, psychologue, Centre de référence Surdités génétiques

### 1.6. L'espace et le temps pour organiser et formaliser

- Pr Christine Bodemer, Centre de référence MAGEC

### 3<sup>ème</sup> table ronde : **Les dimensions d'une transition réussie**

#### 1.1. Continuité des soins & proximité géographique : bienfaits du « monosite »

- Pr Rémi Salomon et Dr Renaud Snanoudj, Centre de référence MARHEA

#### 1.2. Transition comme objectif majeur de santé publique : réduire la mortalité

- Dr Magali Ladouceur, Centre de référence M3C
- Dr Laurence Iserin, Hôpital Européen Georges Pompidou

#### 1.3. Favoriser l'autonomie (ETP, Insertion socio-professionnelle, Observance...)

- Pr associé Mariane de Montalembert, Amélie Perrin, Centre de référence ROFSED

#### 1.4. Déficiences sensorielles et Transition : filière de prise en charge multidisciplinaire

- Dr Sandrine Marlin, Centre de référence des Surdités génétiques
- Dr Didier Bouccara, Hôpital Pitié-Salpêtrière)

#### 1.5. Technicité des soins chez les Adolescents Jeunes Adultes

- Pr Brigitte Fauroux, Centre de référence RESPIRARE
- Pr Bernard Fleury, Centre de référence RESPIRARE
- 

### 4<sup>ème</sup> table ronde : **Quels projets à Necker ? "I have a dream"**

#### 1.1. Résumé des besoins exprimés par les intervenants

##### - Pour les patients

- Christel Nourissier, Association Eurordis
- Françoise Neuhaus, Association Génération 22

##### - Pour les professionnels de Santé

- Pr Christine Bodemer et Dr Geneviève Baujat, Centres de référence MAGEC et MOC

#### 1.2. Exemple des référents à Necker, en France et à l'étranger

- Pr Sabine Sarnacki, Centre de référence MAREP

#### 1.3. La transition, les transitions : quels projets aujourd'hui pour Necker ? Solutions à imaginer

- Pr Rima Nabbout, Centre de référence CREER

#### Clôture de la Journée

- Dominique Peton-Klein, Secrétaire Générale du Plan National Maladies Rares 2 (2011-2014)

### GLOSSAIRE

CARAMMEL : Centre de référence pour les Maladies Mitochondriales

CEREMAST : Centre de référence des Mastocytoses

CEREDIH : Centre de référence Déficit Immunitaires Héritaires

CREER : Centre de référence des Epilepsies rares

M3C : Centre de référence Malformations Cardiaques Congénitales Complexes

MAGEC : Centre de référence des Maladies génétiques à expression cutanées

MaMEA : Centre de référence des Maladies métaboliques de l'enfant et l'adulte

MAREP : Centre de référence Malformations ano-rectales et pelviennes

MARHEA : Centre de référence Maladies Rénales Héritaires de l'Enfant et de l'Adulte

MOC : Centre de référence des Maladies Osseuses Constitutionnelles

RESPIRARE : Centre de référence des Maladies Respiratoires Rares

ROFSED : Centre de référence de la Drépanocytose pour l'ouest-francilien



# Ouverture des rencontres

## Introduction de la journée :

### La transition d'un service pédiatrique vers un service adulte pour les adolescents et jeunes adultes : un sujet majeur pour Necker

**Amélie Verdier** - Secrétaire générale AP-HP

**Vincent-Nicolas Delpech** - Directeur de l'hôpital universitaire Necker-Enfants malades

**Pr Pierre Carli** - Président de la commission médicale d'établissement

L'importance de cette thématique pour l'Assistance Publique-Hôpitaux de Paris et pour l'hôpital Necker-Enfants malades a été rappelée en introduction de la journée par **Amélie Verdier**, Secrétaire générale de l'AP-HP, « cette journée est très intéressante car elle amène à réfléchir sur la manière d'adapter la prise en charge des adolescents atteints de maladies rares pour les aider à mieux vivre leur maladie dans la durée ».

Pour le **Pr Pierre Carli**, Président de la commission médicale d'établissement de Necker, « la transition est un sujet absolument fondateur des activités de l'hôpital Necker, des activités de recherche qui s'y développent [...]. Le travail des professionnels de santé est de permettre la continuité des soins tout au long des étapes de la vie des patients. Il s'agit pour le jeune patient de vivre avec sa maladie, c'est-à-dire de l'intégrer à la société : trouver un travail, être autonome, acquérir une indépendance ».

Pour le directeur de l'hôpital Necker, **Vincent-Nicolas Delpech** : « La transition est un enjeu de santé publique. C'est un enjeu médical, soignant, d'identification de la bonne filière, du bon relais mais aussi un enjeu de recherche [...]. C'est une responsabilité de l'hôpital, que de prendre à bras le corps avec les associations et avec les autres partenaires ce sujet essentiel ».

### La place de la transition dans le 2<sup>ème</sup> Plan National Maladies Rares à Necker et à l'Institut *Imagine*

**Pr Sabine Sarnacki** - Hôpital Necker - Vice-présidente santé du PNMR2

**Pr Stanislas Lyonnet** - Hôpital Necker - Direction scientifique IHU *Imagine*

### La place de la transition dans le Plan National Maladies Rares 2 à Necker - Pr Sabine Sarnacki

La transition est un sujet qui intéresse et qui est à creuser parce qu'on est au début d'une histoire. Je voudrais replacer ce sujet dans le cadre du Plan National Maladies Rares 2. En effet, la transition est un des axes importants du Plan et chaque centre de référence maladies rares a dans sa liste de mission cet axe à développer et beaucoup l'ont fait d'une manière extraordinaire.

Aujourd'hui, il y a encore des problèmes, notamment pour des pathologies où les interlocuteurs adultes ne sont pas si faciles à trouver [...]. J'espère que des liens vont pouvoir se créer entre la pédiatrie et le secteur adulte à travers les pistes de réflexion que l'on va avoir aujourd'hui [...]. L'insertion du patient dans sa vie de tous les jours et la transition enfant-adulte fait partie du sujet

parce que finalement quand on parle de ce sujet dans les réunions, il y a toujours une main d'un patient, d'un représentant d'association qui se lève et qui dit « Et nous dans tout ça ? Dans notre vie de tous les jours, comment on fait ? ». Et cette question doit revenir tout le temps dans nos préoccupations : il y a les aspects médicaux, il y a les aspects recherche qui sont essentiels pour progresser sur ces sujets-là. Il faut sans arrêt replacer le patient dans sa vie de tous les jours car on est dans une société où il n'est pas toujours facile de vivre, même quand on n'est pas malade.

### La place de la transition à l'Institut *Imagine* - Pr Stanislas Lyonnet

« Et *Imagine* dans tout ça ? ». On sait que c'est une recherche sur les maladies génétiques, sur les maladies rares, sur les maladies génétiques de l'enfant.

« Et la transition là-dedans ? ». Poser la question de la transition à *Imagine* c'est poser finalement deux questions :

- la première question est celle de l'existence de la médecine adulte dans notre campus puisque *Imagine* est un projet de campus.
- La deuxième question c'est de savoir si *Imagine* a intégré la thématique de la transition à son projet.

La réponse est incontestablement oui à la première question. La médecine adulte, le parcours enfant-adulte fait partie constitutivement du projet *Imagine*.

La réponse est oui mais pas assez à la deuxième question.

Pourquoi oui à la première question ? Lorsqu'on va essayer de lever des fonds, quand on évoque la recherche sur les maladies rares, les premiers mots à *Imagine* sont la recherche d'excellence pour les maladies génétiques de l'enfant à l'adulte. Donc, il y a une médecine adulte qui est impliquée dans le projet et est constitutivement partie prenante du projet [...]. L'Institut Hospitalo-Universitaire (IHU) *Imagine* a réuni des services de médecine adulte de Necker : service des maladies infectieuses, le service d'hématologie, le service de médecine rénale et de génétique. Ces participants au projet de l'IHU sont des participants qui apportent un savoir-faire dans la médecine de l'adulte. Savoir ce que les enfants sont, savoir ce qu'ils deviennent, savoir comment ils évoluent avec ou sans traitement, ça fait partie des prémices du projet [...].

A *Imagine*, les recherches expérimentales, les plateformes cliniques, les services participants et les laboratoires de l'hôpital sont traversés par des projets médicaux. Dans ces projets médicaux, presque la majorité sont des projets qui vont naturellement de l'enfant à l'adulte, de l'immunologie, de l'hématologie, de la néphrologie, de la dermatologie et qui vont au-delà de notre campus Necker [...]. Les centres de référence sont le pilier de cet outil de transition [...]. La transition est un projet constitutif de l'IHU. Nous y avons pensé par quelques moyens qui permettent de tisser ces outils de cette recherche. À vous aujourd'hui de nous donner des idées pour améliorer la situation.

# 1ère table ronde : Historique & Constats actuels

**Dr Federico Di Rocco** - Modérateur

Après cette introduction qui a montré l'intérêt des institutions pour la thématique de la transition, nous allons recentrer cette thématique sur la place du patient. Une place qui est au cœur de notre activité.

Nous allons commencer par les associations qui vont nous expliquer les problématiques de la transition d'un service pédiatrique vers un service adulte vues par les patients. Ensuite, nous allons reprendre l'historique et le constat actuel de ce qui se fait au niveau de la transition notamment à Necker.

## 1.1 Vécu et besoin des adolescents-jeunes adultes : le point de vue des associations de patients

**Christel Nourissier** - Association Eurordis

**Françoise Neuhaus** - Association Génération 22

### **Françoise Neuhaus - Les défis : Eviter les ruptures de parcours de soin très fréquentes à l'adolescence**

Avec cette thématique qu'est la transition, nous sommes en plein dans les réflexions que nous avons au sein des associations. Comment faire pour avoir une vie « correcte » en ayant une maladie rare ?

Pour faire une bonne transition, il faut être préparé à passer de l'enfance à l'adolescence. Nous constatons que beaucoup de familles viennent vers nous quand ça ne va pas, il est bien trop tard souvent pour les aider à réussir la transition.

Nous avons l'exemple de familles qui viennent nous voir avec des enfants âgés de 12, 13, 15 ans et qui n'allaient pas bien depuis longtemps mais qui ne sont pas venus consulter et à qui on n'a peut-être pas conseillé de consulter. Il s'agit là de **rupture de parcours de soins** et je pense que c'est cela qu'il faudrait prendre en charge pour réussir la transition.

Il faut **éviter ces ruptures du parcours**. Nous savons que lorsque les problèmes somatiques sont en partie pris en charge, les familles qui ont lutté pendant des années contre la maladie de leur enfant ont envie de souffler. Elles soufflent mais malheureusement, elles perdent le fil du suivi médical. Elles **sont en rupture avec le suivi quotidien, avec le suivi régulier**. On a ce suivi qui tout d'un coup dérape et ces familles essaient de reprendre le parcours de soins après mais il y a eu **une carence de plusieurs années**. Donc, il faut vraiment **prendre en compte la sortie de cette enfance** (6, 7, 8 ans). Qu'est-ce qu'on fait entre 8 ans et 12, 13, 14 ans ? Parce **qu'après l'adolescence c'est trop tard**. La plupart des adolescents ne **sont plus dans une écoute suffisante s'ils n'ont pas été préparés avant à la transition**. Surtout dans le cas d'adolescents atteints d'une maladie rare.

## Prévenir l'aggravation de la maladie, des troubles cognitifs et l'apparition de troubles psychiatriques irréversibles

Comment faire pour **prévenir les troubles cognitifs** ? Car, c'est à ça que les familles doivent faire face. Il faut prévenir les troubles psychiatriques qui deviennent irréversibles. C'est à dire qu'une fois que vous avez des **troubles anxieux** qui se sont installés, combien d'années cela va prendre pour soigner ces troubles et que pour que l'adolescent entre dans la vie d'adulte ?

## Christel Nourissier - Comment relever les défis ? Mettre en place un parcours de transition le plus tôt possible avant le début de l'adolescence

Pour relever les défis, il faut commencer à **parler de la transition vers un service adulte au patient le plus tôt possible**. En Europe, on voit beaucoup de consultations de transition qui impliquent le jeune et sa famille avec les généticiens, le psychologue, l'assistante sociale et qui commencent très tôt pour que le jeune patient puisse **s'habituer à l'idée de passer en médecine adulte**

Il y a beaucoup d'espoir autour de **l'Education Thérapeutique du Patient (ETP)**. Mais sur le terrain, nous constatons que la mise en place de l'ETP n'est pas facile. Un des défis très importants, c'est l'adaptation de programmes ETP au polyhandicap et il faut aussi impliquer toute la famille.

Il y a aussi des expériences qui ont bien fonctionné avec des **séjours de transition** où les jeunes peuvent s'habituer à l'idée de voir des patients plus âgés qu'eux. Ils peuvent ainsi **s'habituer à l'idée de passer en médecine adulte**.

## Rendre l'adolescent acteur de sa maladie

Le but est de **rendre l'adolescent acteur de sa maladie**. Il faut faire comprendre la maladie au jeune patient au fur et à mesure de son développement, en fonction de ce que lui et sa famille peuvent entendre. Et quand il s'agit de maladies où les adolescents sont dépendants, il est indispensable que la famille soit associée tout au long du chemin, et travailler avec le jeune et sa famille sur l'acceptation des capacités et des limites. Parce qu'on voit très bien quand des adolescents ont suivi une scolarité ordinaire et qu'ensuite ils doivent rejoindre un établissement médico-social, que si toute la famille de l'enfant n'est pas mobilisée autour du projet scolaire, cela ne fonctionne pas, il faut travailler avec tout le monde.

## Françoise Neuhaus – Quels sont les objectifs pour réussir le passage de l'hôpital pédiatrique au système de santé pour adultes ?

Il faut surtout se dire que l'adolescence va être longue et il faut en sortir pour devenir adulte. Pour être au cœur de la gestion de sa maladie, il faut vraiment avoir confiance en soi. **Si on n'a pas confiance en soi, il est impossible d'avancer.**

Mieux **coordonner la prise en charge médicale et la prise en charge sociale, poursuivre la scolarisation**, il ne faut pas qu'il y ait une rupture. Tout est incontestablement lié. Parce que si

rupture il y a, la rupture continue et elle touche tous les domaines. Pour éviter cela, il faut savoir passer le relais à la médecine adulte, identifier le médecin qui assurera la coordination jusqu'à la fin de vie.

Pour réussir la transition entre le pédiatrique et le secteur adulte, Il faut une prise en charge globale, qui prenne en compte les capacités et les limites de la personne et aussi de son environnement. Donc un projet forcément très individualisé.

**Dr Federico Di Rocco** - Modérateur

La présentation suivante va nous donner un point de vue plus médical à la problématique de la transition avec le Dr Canouï qui va nous parler de la place de la maladie dans une transition.

## 1.2 La maladie : obstacle, frein ou accélérateur dans la transition ?

**Dr Pierre Canouï**, Pédopsychiatre

### Quelles transitions pour un transfert réussi ?

Nous devons parler de « transitions » au pluriel. En effet, **il existe de multiples transitions** et c'est à condition qu'on accepte ces multiples transitions que le transfert vers un service adulte pourra se faire de façon satisfaisante.

Cette question « quelles transitions pour un transfert réussi ? » peut paraître évidente mais elle soulève une autre question : ces enfants qui sont pris en charge très tôt, qui vont bénéficier des progrès de la médecine : comment grandissent-ils ? Quels adultes seront-ils ?

Dans l'évolution vers l'âge adulte, ce n'est pas seulement le corps qui est mis à l'épreuve de la maladie mais également le psychisme. Les jeunes patients sont également mis à l'épreuve de la manière dont nous les freinons, dont nous les aidons, dont nous les accompagnons, de ce qui est dit, de ce qui n'est pas dit et de tout ce qui a été oublié.

C'est pour ces raisons que nous sommes là aujourd'hui. Et, je souhaite vous faire partager quelques réflexions.

### “Que m'avez-vous donc dit ?”

Je voudrais commencer par une phrase de Julie, que j'ai reçue en consultation à 14 ans. Elle était très en colère Julie, atteinte de mucoviscidose, parce qu'elle se souvenait très bien qu'à 4 ans, son pédiatre lui avait dit « *tu verras, dans dix ans, on aura guéri ta maladie* ». Cette petite phrase simple, qui a conduit à une crise violente est assez emblématique : c'est ce qui a provoqué sa colère mais ça va lui permettre d'avancer.

### Quand la maladie frappe ou a frappé

L'**adolescence** est un grand moment de solitude mais pour un adolescent malade, c'est un **très grand moment de solitude**. En plus, avec les maladies rares, cette solitude et ces questionnements



sont entourés aussi par un problème d'incompréhension. Il y a une méfiance, une incrédulité. On ne sait pas à qui parler.

### Changer de paradigme des modélisations pour la compréhension (Soma/ Psyché)

Je voudrais aborder un **changement de paradigme** qui me paraît indispensable pour la compréhension. Nous vivons jusqu'à présent, sur un paradigme assez simple qui est celui de Descartes qui dit que notre cerveau est relié par la glande pinéale et que c'est par ça qu'on fait cerveau et corps. Cette dimension-là est complètement à remettre en question dans notre réflexion avec différents thèmes que je voudrais aborder. D'abord, la **dimension traumatique**. C'est vrai qu'il y a une dimension psycho-traumatique, dans la révélation et dans l'apprentissage d'une maladie. Le traumatisme a un coût, c'est un traumatisme à multi-coûts qui va avoir des conséquences psychologiques et psychosociologiques qui peuvent s'étayer longtemps.

Deuxième réflexion, c'est la **théorie des catastrophes** : ces crises qui vont émailler la vie de l'adolescent, peuvent avoir une dimension délétère mais aussi une dimension structurante à condition d'avoir en face d'eux des personnes qui n'ont pas peur. Et, la troisième réflexion : il y a une **théorie** qu'on connaît bien tant en neuroscience que sur le plan psychologique, c'est la capacité **d'auto organisation et de réorganisation** à condition que nous laissons cette possibilité se faire et que nous soyons capables d'être face à eux. Vous savez qu'on est passé de René Descartes à Georges Canguilhem. Canguilhem avait déjà formulé cette question intéressante, c'est que **la maladie fait partie intégrante de l'être malade** et que pour lui, il a grandi avec.

### Pourquoi sommes-nous là ?

Il y a au niveau de ces transitions, d'autres personnes qui sont présentes : les frères et sœurs, les parents. Mais aussi les soignants avec cette question de la culpabilité : est ce que nous sommes suffisamment de bons soignants ?

La dimension de cette journée est de savoir si nous sommes suffisamment bons et les challenges que nous devons mener pour savoir comment les penser.

La première chose, c'est qu'il faut **sortir de la vision linéaire du développement de l'enfant**. Un enfant normal, ça avance de crise en crise. Ces **crises sont nécessaires**, sont incontournables. Mais ces **transitions, elles sont nécessaires pour qui** ? Pour celui qui les vit ? Pour celui qui les constate ? Ou pour ceux qui vont les refuser ?

### Les parents, la famille

Un enfant malade tout seul ça n'existe pas, il y a un enjeu sur quatre générations : les parents, les grands-parents, les frères et sœurs. Il ne faut pas oublier qu'à chaque fois qu'on permet à un adolescent de grandir, on va apporter deux réponses, on va ouvrir la possibilité, pour lui-même d'avoir des enfants à naître, c'est la quatrième génération, mais aussi les frères et sœurs qui vont naître après. La maladie est une épreuve psychologique mais aussi culturelle pour la famille. On a mis en place, à Necker, une consultation de médiation transculturelle pour intégrer cette question de

« fondation culturelle » qui peut être ébranlée au cours de ces transitions. Parce que les transitions peuvent être bloquées parce qu'il y a des histoires qui remontent à des générations antérieures et qui vont faire que cet enfant qui pourrait vivre, que la médecine pourrait faire vivre, ne va pas guérir.

### Des signes, des appels, des messages

Les **signes d'appel** vont être directs et il y en a deux ou trois qui sont inquiétants, pour lesquels on va contacter rapidement le psychiatre. C'est ce qu'on appelle la **non-compliance**. C'est à dire des enfants qui paraissent trop normaux, des enfants qui n'ont plus de désir, et puis peut-être pire : le silence, plus que les pleurs qui vont eux amener rapidement à s'occuper de cet enfant. Parce que ces signes sont le signe de quoi ? Détresse, souffrance, envie de communiquer ? Des demandes, mais aussi des signes normaux, parce que comme un autre, un enfant malade avec une maladie rare a **besoin d'être compris dans ses histoires de vie au quotidien**.

C'est la clinique de l'instant de toute la psychopathologie de l'enfant et de l'adolescent pour lesquels on a besoin de leur apporter des réponses et de les traiter aussi comme les autres et d'être entendus comme les autres. Je vous cite une phrase que j'apprécie « *oublie la maladie pour me voir* ». Il est important de ne pas être que soigné mais **d'exister vraiment**, c'est à ce prix-là que nous pourrons être face à ces questions de la transition.

### Adolescences. Une étape particulière

Un adolescent c'est un peu compliqué parce que c'est livré sans mode d'emploi et que la question fondamentale qui va être posée c'est de savoir **comment on va leur permettre de passer de la dépendance et de l'ultra-dépendance créée par la maladie à l'indépendance** : « je suis capable de penser ma vie de façon indépendante ». L'adolescence qui est dans cette période de maturation est l'articulation entre l'histoire du sujet et cette histoire qui peut être trans-générationnelle.

Je voudrais aborder cinq points clés dans la transition.

Le **premier point** clé, c'est **quand la maladie va empêcher l'adolescent d'entrer dans son adolescence**, ceux qui vont rester sur le seuil de l'adolescence.

Le **deuxième**, c'est la question de **l'autonomie et de la liberté**. Il est vrai que souvent, cette question de la non-compliance, du refus, revient avec cette obsession qu'on a tous de se dire « ils veulent mourir ? ». Ce n'est pas toujours vrai. Mais souvent, la non-compliance est la seule liberté qu'il leur reste. La question de l'autonomie, vous savez comme moi un jour qu'on va lui demander : « tu la veux ta greffe ? », « alors tu veux passer chez les adultes ? ». Et toute la vie, depuis qu'il est bébé, on ne lui a jamais demandé son avis. Je crois que la question de l'autonomie de l'adolescent ne se pose pas à ce moment-là, elle se pose dès la naissance. Je pense qu'un bébé peut être autonome à condition de savoir qu'elle autonomie on va lui donner.

**Troisième point** qui paraît important, c'est la question de la **double trahison du corps**. Pour l'adolescent malade, il va y avoir un problème, c'est que son corps ne va pas se transformer comme le corps des autres. La double trahison du corps va le mettre dans une situation psychologique à

laquelle on ne pense pas souvent si on en pense quelque fois au moment où on lui demande « est ce que tu veux que je te pose une gastrotomie ? », c'est à dire une prothèse qui va venir marquer quelque chose dans son corps.

En **quatrième point**, la question de **la sexualité** qui est un grand sujet. Quand on a questionné des adultes atteints d'épidermolyse bulleuse sur ce sujet, ils nous ont dit : « parlez-nous en le plus tôt possible et parlez-nous en peut-être à un moment où la question ne se pose pas ». Il y a une véritable réflexion à mener car **la sexualité est compliquée quand on est atteint de maladies rares**. J'ai relevé cette phrase d'un jeune adolescent : « *est-ce qu'un chagrin d'amour est plus douloureux quand on est malade ?* ». La réponse est peut-être : « *car c'est à cause de la maladie que l'autre ne m'aime pas* », ce qui n'est pas toujours vrai mais cette question se pose.

**Dernier point**, il y a quelque chose qu'on ne peut pas éviter, c'est que chez tous ces adolescents ou pour leurs parents auprès desquels depuis l'enfance on a fait une bonne information, une information intellectuelle correcte, il arrive quelque chose à un moment que j'ai appelé **la révélation**. Les adolescents malades vont comprendre que quelque chose arrive mais on ne sait quand cette révélation va avoir lieu. Cette dimension émotionnelle, psychologique, existentielle qui va se poser à ce moment-là. Ce moment de transition qu'aucune ETP ne peut éviter, il faut justement que cette dimension psychologique désorganisatrice devienne structurante.

### Les dilemmes de l'adolescent

L'adolescent dans ses transitions à plusieurs dilemmes : celui de la **normalité** « est ce que je suis normal ? », celui de la **révélation**, celui de la manière dont il va falloir gérer le handicap. Le dilemme de l'**intégration sociale** qui se pose, celui de l'**autonomie**, de l'**incertitude**. Le dilemme de **comment faire face** mais aussi celui **du sens** peut se poser à n'importe quel âge de la vie.

### Quels challenges pour les soignants ?

Pour les soignants, y a plusieurs challenges en jeu : **empathie, incertitude, communication**. Je retiens la phrase de Pindare : « **Deviens qui tu es, quand tu l'auras appris** ». Je trouve que cette phrase emblématique du déterminisme génétique, mais du déterminisme génétique en devenir. La deuxième partie de la phrase « quand tu l'auras appris » veut dire qu'il y a cette dimension **d'apprentissage et d'interaction** avec les autres qui vont faire que **les transitions sont possibles**.

## 1.3 Pourquoi une transition en pédiatrie ?

Pr Stéphane Blanche (Centre de référence CEREDIH)

Pr Olivier Hermine (Centre de référence CEREMAST)

Dr Federico Di Rocco - Modérateur

Pr Stéphane Blanche - **Le passage : pour l'enfant, pour sa famille, pour le pédiatre, pour le médecin d'adultes**

Comment nous organisons-nous quand l'ère pédiatrique s'arrête et qu'il faut transférer un enfant en médecine adulte ? Comment s'organiser pour le passage lui-même très concrètement ?

Ce **passage inquiète énormément**. C'est un sujet d'évaluation, de recherche pour progresser, pour **améliorer les conditions de transfert**. Les maladies rares sont extraordinairement diverses, certains enfants ont un handicap mental, d'autres ont un handicap moteur, certains traitements sont très simples à prendre, d'autres sont extrêmement complexes. Il y a une diversité de situations extraordinaires. Derrière cette **diversité des maladies**, il y a **une diversité des comportements**. Pour la maladie, que je connais bien, qui est la base de cette expérience, en l'occurrence le sida de l'enfant qui n'est pas une maladie génétique mais qui est une maladie rare, il y a une extraordinaire diversité des comportements. On parle toujours de **la compliance** mais certains adolescents parfaitement équilibrés, parfaitement adolescents sont parfaitement compliants. Certains n'ont aucun souci avec leur vie sexuelle alors que la plupart des adultes sont paniqués à l'idée qu'un adolescent séropositif s'engage dans la vie sexuelle. D'autres, par contre sont totalement détruits donc n'oublions pas cette extraordinaire diversité individuelle derrière la diversité des maladies.

Quand on parle du passage, il y a **quatre regards différents sur ce passage, quatre inquiétudes différentes** :

- Celle de l'enfant et de l'adolescent,
- les parents eux-mêmes qui vont avoir un regard différent,
- le pédiatre lui-même qui joue un rôle important,
- le médecin d'adulte qui voit arriver le jeune patient.

### Le lien entre le pédiatre, le patient et les parents

Pour **l'enfant et sa famille**, il y a une crainte sur la perte supposée de compétences. Beaucoup de ces maladies génétiques pendant des années sont restées pédiatriques. Malheureusement, beaucoup d'enfants n'arrivaient pas à l'âge adulte et ces maladies n'étaient pas connues en médecine adulte. Grace au progrès de la médecine, ces maladies sont devenues aussi des maladies de l'adulte. Cette perte supposée de compétences est en train de s'atténuer mais c'est une réelle question pour les familles. Il y a une **perte de repères parfois anciens**. Suivre un enfant, diagnostiquer une maladie à l'âge d'un an et suivre l'enfant jusqu'à 16, 17, 18 ans, cela **crée des liens**.

**Le pédiatre est le référent médical le plus ancien dans la vie de l'enfant.** C'est un lien réel, professionnel, étroit qui unit l'enfant et son pédiatre.

**L'inquiétude pour les parents c'est qu'en médecine adulte on ne parle pas aux parents.** C'est souvent une inquiétude dont les parents se plaignent. Il y a des parents qui sont très impliqués dans le soin de l'enfant, de l'adolescent, même si progressivement l'adolescent prend sa place et un dialogue singulier s'installe entre le médecin et l'adolescent. **Mais brutalement en médecine adulte le parent n'existe pas.** Il y a aussi dans les **consultations de médecine adulte**, la **perte** d'un certain confort, **d'un encadrement.** À l'extrême, la loi prévoit une obligation de soin pour des enfants qui refuseraient des soins, on a même des outils juridiques pour imposer des soins, ce qui n'existe pas en médecine adulte.

### Sortir du « cocon » de la pédiatrie

Pour l'adolescent, **l'arrivée en consultation de médecine adulte représente une confrontation avec les premiers problèmes de l'adulte.** Cela peut être une **confrontation visuelle**, l'adolescent va voir ce qu'est la maladie à l'âge adulte. Cela peut être une difficulté pour lui de sortir de ce « cocon » de la pédiatrie y compris sur des **problématiques de travail**, d'insertion dans la vie professionnelle. Ce sont des questions qui sont évoquées en pédiatrie mais qui peuvent être mises de côté durant le parcours de soin en service pédiatrique. Ce manque d'information va être crûment ressenti à l'arrivée dans le service adulte. **Pour le pédiatre**, c'est aussi un problème, il y a l'abandon d'un lien parfois fort, de frustration, il existe aussi une certaine fierté d'amener l'enfant vers l'âge adulte. Pour le **médecin d'adultes**, à l'inverse, ce n'est pas facile de **s'insérer dans une longue histoire avec le poids d'un passé médical.**

### Préparer la transition est une nécessité

La médecine adulte apporte des compétences sur la maladie qui se construit petit à petit. Il y a des compétences additionnelles qui n'existent pas en pédiatrie : la pathologie du vieillissement, la contraception, la médecine du travail, les diverses préventions. Il subsiste un champ de connaissances en médecine adulte qui n'existe pas en pédiatrie. Il y a aussi une nécessité de changer. L'enfant peut bénéficier de ce changement de regard, de cette re-motivation.

**Le passage en médecine adulte est aussi la symbolique du passage dans la vie d'adulte**, pour lui, pour l'autonomisation. Un exemple tout simple : l'enfant va être vouvoyé. Alors que le pédiatre connaît l'enfant depuis qu'il a un ou deux ans et qu'il le tutoie. Ce passage en médecine adulte est un moment très important dans la vie de l'enfant et dans son passage à la vie adulte, dans son processus d'autonomisation.

### Des mesures simples pour dédramatiser :

- ne pas se précipiter sur ce passage et oublier l'âge chronologique.
- s'adapter au cas par cas en anticipant, en dédramatisant et en essayant d'évaluer cette autonomie. Une des questions très simples : « est ce que tu es capable de donner le nom de

tes médicaments ? » et on s'aperçoit que des enfants qui prennent depuis quinze ans le même traitement ne sont pas capables de donner le nom de leur médicament... « Est-ce que tu es capable de comprendre les mécanismes de ta maladie ? ». Il faut évaluer cette autonomie, c'est le seul critère qui vaille.

- avoir pour le pédiatre un correspondant privilégié, qui va apprivoiser la maladie, qui va acquérir une compétence s'il ne l'a pas déjà et va assurer le jeune et sa famille du lien et de la coordination étroite, interactive.
- assurer le jeune et sa famille du lien et de la coordination inter-équipes.

### Consultation commune de transition ?

C'est, à mon avis, une fausse bonne idée, c'est **le service individualisé de l'adolescent**, cela rajoute un intermédiaire. Au lieu d'un seul passage, cela fait deux passages et je ne crois pas que ce soit une bonne chose.

Par contre, il pourrait y avoir une plateforme dédiée aux adolescents, pas un service d'adolescents d'hospitalisation mais **une plateforme de consultation**. Il pourrait y avoir également un espace dédié via les réseaux sociaux, un site internet interactif à la disposition de l'adolescent avec des **consultations sans rendez-vous** de gynécologie, de dermatologie, de psychologie et socio-scolaire. Il s'agit des quatre thématiques qui préoccupent les adolescents. Ce serait vraiment un outil très concret pour aider au confort de vie de ces adolescents malades et qui accompagnerait la transition entre pédiatrie et médecine adulte.

### Pr Olivier Hermine - Créer un lien entre la pédiatrie et la médecine adulte

#### Il existe une véritable séparation entre la médecine adulte et la pédiatrie.

Au début de ma carrière dans mon service de médecine adulte, je voyais des patients et leur famille, qui connaissaient mieux leur maladie que moi. Il fallait donc écouter et le lien qui existait avec le service pédiatrique dans lequel ils avaient été suivis, les rassurait. Et avec le temps, on a commencé à **amené la connaissance de la médecine adulte aux pédiatres** et on a pu évaluer aussi leurs pratiques. Il y a eu une sorte « d'aller-retour » entre les pratiques médicales de l'adulte et de la pédiatrie, ce qui a fait progresser tout le monde.

Un exemple : il y a eu des progrès médicaux qui ont permis à des patients qui avaient une espérance de vie limitée de vivre correctement sans greffe de moelle. Donc les pédiatres ont dit : « *on arrête de faire la greffe et on va traiter ces patients médicalement* ». Et puis on voit maintenant, 20 ans plus tard, des complications qui n'étaient pas attendues et qui vont entraîner le décès de patients vers 40, 50 ans et on se repose la question s'il ne faut pas greffer ces patients parce que la greffe a progressé avec un risque inférieur de mortalité que les traitements médicaux. Et là, il y a une discussion qui est parfois difficile et c'est la confrontation du pédiatrique qui permet de prendre une décision au cas par cas.

## « Briser les barrières » entre la pédiatrie et la médecine adulte

Des internes, des chefs de clinique adultes se sont formés pendant six mois dans le service d'hématologie pédiatrique pour apprendre le déficit immunitaire, et à l'inverse, des pédiatres sont venus aussi pendant six mois dans le service adulte pour confronter les prises en charge. **On a « cassé » un peu cette barrière complètement artificielle des 15 ans trois quart ou 18 ans.** Médecine adulte, médecine pédiatrique, finalement c'est presque pareil. C'est **un continuum** et l'expérience entre les deux équipes a été très bénéfique sur le plan médical.

Sur le plan de la recherche, à l'Institut des maladies génétiques *Imagine*, nous essayons toujours d'associer la recherche avec les pratiques cliniques. L'équipe du Pr Christine Bodemer par exemple, travaille sur la mastocytose. C'est une maladie qui guérit spontanément parfois chez l'enfant, parfois elle ne guérit pas et puis chez l'adulte elle ne guérit jamais. On a essayé de comprendre, à l'échelon moléculaire, les différences entre ces deux maladies, nous avons trouvé des mutations génétiques. Et cette recherche est un exemple très fort de **confrontation pédiatrique et adulte**. C'est très important d'**avoir cette confrontation entre les médecins et les adultes**.

## Éviter le traumatisme du passage pédiatrique à l'adulte

Après y a le problème de **faire une consultation ou un service d'adolescent**, je pense que ça n'a aucun sens puisque l'adolescence « on ne sait pas ce que c'est, elle commence à quel âge ? Elle termine à quel âge ? ». Cela rajoute un troisième intervenant qui à mon avis ne sert pas à grand-chose. Et ce qu'il faut c'est **éviter le traumatisme du passage pédiatrique à l'adulte**. Pour rassurer les parents, il peut y avoir un référent pédiatrique que le jeune adulte et les parents peuvent continuer à voir. Ainsi, en douceur, si le médecin adulte sait bien prendre en charge son patient d'un point de vue médical et psychologique, le patient ira de moins en moins voir le pédiatre.

Il faut **préparer le patient et la famille à l'évolution de la maladie**. Les pédiatres mènent les enfants jusqu'à l'adolescence et parfois à l'âge adulte des complications surviennent et souvent les familles et les malades disent « oui mais avant on était bien en pédiatrie et depuis qu'on est suivi chez vous, on va mal ». Il faut apprendre à gérer cette situation.

## 1.4 Constats actuels sur Necker : retour sur questionnaire

### Dr Nizar Mahlaoui

Les données que je vais vous présenter correspondent à un retour de questionnaire donné à l'ensemble des centres de référence maladies rares de l'hôpital Necker-Enfants malades. Il y a des réponses de centres coordonnateurs et de centres associés. Ce qui en ressort très fortement, c'est que **la transition est un processus continu** et que **le transfert est le moment où le passage effectif de la prise en charge en médecine pédiatrique vers la médecine adulte se fait**. Ce qui compte, c'est comment vont évoluer les enfants qu'on prend en charge. Sur les **22 centres de référence qui ont répondu à ce questionnaire**, une très grande majorité a répondu que les patients adultes atteints de maladies rares dont ils s'occupent présentent des complications inconnues. Il y a

une inquiétude sur le fait qu'il peut y avoir une **sortie du « bon » parcours de soins** pour la prise en charge de ces patients atteints de maladies rares et certains centres ont déjà **anticipé cela avec leur réseau national**, dit de « centres de compétences ».

Il faut **améliorer l'information sur l'insertion socio-professionnelle mais aussi la sexualité**. Le **conseil génétique** est aussi extrêmement important, il faut apporter une ressource à l'adolescent.

### Pourquoi faire de la transition ? Est-ce que c'est vraiment utile, important, pertinent ?

La très grande majorité des réponses au questionnaire exprime le fait que **la transition est indispensable**. Faire de la transition est essentiel pour tenter de résoudre le problème de la notion de **perte de vue de ces patients**. Puis, pour certains centres, la raison principale pour faire de la transition est **l'acquisition de l'autonomie**.

### Comment est-ce que la transition est organisée par les centres de référence maladies rares de Necker ?

Il y a pour la moitié d'entre eux une **consultation de transition et de transfert** qui est réalisée. Il existe un **parcours de soins** pour deux tiers des centres.

Il peut prendre différentes formes :

- un dossier de transfert dédié,
- une consultation multidisciplinaire de l'Education Thérapeutique du Patient (ETP) dédiée sur la tranche d'âge transition et transfert,
- une prise en charge psychologique, sociale,
- et il y a pour 1 centre sur 5 une évaluation de la qualité de cette transition qui est faite au sein de leur centre de référence.

### Est ce qu'il y a des difficultés à organiser la transition ? Si oui, lesquelles ?

Il y a une **réticence des patients à passer en service adulte**. Il y a aussi une **appréhension des soignants**. On a évoqué tout à l'heure le fait de « couper le cordon ombilical » pour le pédiatre et ce n'est pas toujours simple. Il y a aussi une **hétérogénéité des pratiques**, notamment dans les différents services de médecine adulte. Il y a **peu de recommandations**.

Alors comment faire pour améliorer les choses ? On a évoqué la recherche : 62% des centres ont répondu qu'il faut faire une recherche spécifique sur la population adulte atteinte de ces maladies rares et 50% d'entre eux ont même un **registre partagé entre la médecine pédiatrique et la médecine adulte**. Nous devons nous baser sur ce type de registre pour développer des axes de recherche notamment en sciences humaines et sociales, pour l'insertion professionnelle, la sexualité, la connaissance des symptômes, la connaissance des maladies, la connaissance des traitements. Ceci permettra d'améliorer ensuite l'état des patients, l'acceptabilité. Je voulais rappeler la notion de partage mutuel des connaissances entre les collègues de pédiatrie et les collègues de services adultes. **On apprend mutuellement pour le bienfait des patients**.



## 2ème table ronde : **Difficultés rencontrées lors de la transition - expériences**

**Pr Luc Mouthon** - Modérateur (Hôpital Cochin - Centre de référence arthrites juvéniles – Centre de référence vascularites et sclérodermie systémique)

### **1.1 Discontinuité des soins : y a-t-il un « chef d'orchestre » ?**

**Dr Geneviève Baujat** (Centre de référence MOC)

Nous allons, à travers notre expérience du centre de référence MOC, vous donner un exemple de nos difficultés, des **difficultés concernant la coordination entre les différentes spécialités requises** à l'âge adulte dans ces maladies rares. Nous avons un centre de référence qui a la chance d'être sur quatre sites, deux sites pédiatriques qui sont Trousseau et Necker et deux sites adultes qui sont Lariboisière et Cochin. Sur chacun de ces sites, il y a un ensemble de spécialistes impliqués dans les maladies osseuses constitutionnelles, sans oublier des coordinatrices dans chacun de ces sites et reposant sur l'aide d'élaborateurs de diagnostics moléculaires adossés à des équipes de recherche moléculaire mais également de recherche clinique qui sont aujourd'hui extrêmement importantes pour ces pathologies rares.

Les maladies osseuses c'est plus de **450 pathologies différentes**. Nous avons une file active de plus de 5000 patients et les quatre cinquièmes sont des enfants. Ce sont des pathologies qui entraînent un déficit statural, des déformations, des douleurs, des compressions neurologiques, des conséquences respiratoires et avec le temps ce sont des maladies souvent progressives et vont apparaître des problèmes cardiaques, ophtalmologiques, ORL, et donc ce sont des pathologies qui globalement sont lourdes avec des conséquences psychologiques et des difficultés d'intégration professionnelle.

C'est un **travail d'équipe** qui est requis, d'une part pour le diagnostic avec les généticiens, les pédiatres. La démarche de génétique est présente tout au long de la vie. Il y a quelques spécialistes qui vont être impliqués de A à Z dans le suivi des patients et la génétique est une des spécialités transversales qui va suivre le patient, pour mieux connaître l'histoire naturelle de la maladie. Il existe une prise en charge médico-chirurgicale avec un grand nombre de spécialistes et tout un accompagnement péri-médical, un accompagnement psychologique, toutes les mesures sociales, l'intégration à l'école et l'intégration professionnelle.

#### **Quelle est notre organisation de transition ?**

Les chirurgiens de **Necker**, de **Cochin** et de **Lariboisière** ont mis en place des **consultations de transition** où c'est l'équipe pédiatrique qui va sur le site adulte avec le dossier du patient. Cette organisation demande du travail puisqu'il faut trouver les dates communes, joindre les patients, préparer un bilan. A Cochin, nous y allons trois fois par an, à Lariboisière deux fois par an. En plus, nous avons deux fois par an des réunions qu'on appelle « interMOC » où l'on discute des dossiers des patients avec les centres de compétences. Comme beaucoup de centres de référence, nous avons un **réseau sur l'ensemble du territoire** avec un centre de compétences par région et c'est l'occasion d'apprendre, d'échanger et de discuter.

## Les difficultés rencontrées

**Elles concernent l'organisation**, il faut une bonne collaboration entre les secrétaires des sites pédiatriques et adultes. De plus, les dossiers sont souvent épais et il y en a plusieurs. Ce sont des consultations très longues d'au moins une heure. On doit évaluer notre activité, c'est un réel problème, on est dans de la **médecine lente**. Quand on se déplace, il n'y a pas de prise en compte dans notre activité de ces consultations.

**Difficultés liées au patient** : les adultes nous disent à nous pédiatres « vous gâchez trop vos patients, vous les cocoonnez trop ». On les aide, on organise des rendez-vous et quand ils arrivent dans les services adultes, ils doivent se responsabiliser. Il y a des patients pour qui cela se passe très bien mais pour d'autres qui ont des déficiences intellectuelles ou que la famille n'est pas présente, c'est très difficile. Les problèmes d'**intégration professionnelle** apparaissent à l'âge de transition où il faut réellement passer à ces problématiques et dans beaucoup de structures adultes il n'y a pas forcément de lieux qui permettent d'adapter les difficultés au choix d'études ou du métier pour ce jeune adulte. Les pédiatres ont accumulé un certain nombre de connaissances, de sites internet, de lieux. Chez les adultes, ce n'est pas encore assez développé. Il faudrait également plus de psychologues dans les services adultes.

**Les difficultés liées à la pathologie**, ce sont souvent de nouvelles pathologies, des enfants qui autrefois mouraient précocement, vivent, et ce sont de nouvelles maladies notamment avec les greffes, avec l'enzymothérapie et nos nouveaux médicaments innovants. Ces enfants deviennent adultes mais vont néanmoins avoir encore des signes, des symptômes nouveaux que ni pédiatres, ni adultes ne connaissent. Le **problème du matériel médical**, le matériel n'est pas forcément adapté à la petite taille. L'absence de spécialités sur les sites adulte pour des pathologies multi-organes. Donc il faut avoir tout un réseau de correspondants qui veulent bien s'impliquer et mieux connaître ces pathologies et travailler ensemble. Et puis il y a le **travail post-consultation**, d'organisation des différentes spécialités requises. **Qui va être le chef d'orchestre ?** En pédiatrie, c'est souvent le **pédiatre**, le généticien. Et chez l'adulte, c'est moins évident, souvent c'est le **rhumatologue** pour nos pathologies osseuses mais ça demande beaucoup de temps. Est-ce le médecin traitant ? Est-ce un généraliste qui travaille à l'hôpital comme cela a déjà été suggéré ? Il y a peut-être un nouveau métier à construire, comme on essaye de le construire chez l'enfant avec des **référénts médicaux** qui ne soient pas des médecins mais des personnes paramédicales qui peuvent peut-être faire de la **coordination à l'âge adulte**.

**Dr Frédéric Sailhan** - Hôpital Cochin

Geneviève Baujat vous a présenté ce qu'on fait dans cette consultation de transition. Je vais quant à moi insister sur les difficultés rencontrées :

- **les dossiers patients sont un vrai problème**. Il est difficile d'avoir un dossier complet. Et parfois durant la consultation d'1heure, il y a 20 minutes où on trie les radios. Donc, il y a un vrai problème de **préparation de dossiers** qui sont souvent volumineux qui ont été faits dans trois, quatre hôpitaux différents.

- **l'avis d'un neurochirurgien.** C'est à dire que, en particulier dans ces pathologies, on a souvent des problèmes d'atteinte cervicale et parfois de la charnière cervicale, et dans ces atteintes de la charnière, on a besoin souvent d'un avis neurochirurgical et on n'a pas de neurochirurgien dans ces consultations. Je dois donc voir un collègue neurochirurgien après la consultation pour discuter des dossiers. On se demande donc si on ne devrait pas faire venir un neurochirurgien pour certaines pathologies.
- **la personne qui va être le chef d'orchestre.** Il y a des patients qu'on voit après consultation, chacun de notre côté mais il n'y a personne qui va vraiment coordonner l'atteinte pulmonaire, cardiaque, dentaire, ostéo-articulaire. Il faudrait avoir un d'entre nous ou peut-être une nouvelle spécialité qui permettrait de voir ces malades de manière régulière, peut-être tous les ans et les réorienter vers chacun d'entre nous en fonction des besoins.

## 1.2 Trop grande spécificité des soins : où est mon référent adulte ?

**Dr Célia Crétolle** (Centre de référence MAREP)

Les malformations de l'anus et du rectum sont rares mais relativement fréquentes : 1 cas sur 3000, cela fait à peu près 350 enfants qui naissent par an. Beaucoup de pédiatres, dans leurs consultations quotidiennes, nous les envoient. Il faut savoir que la plupart du temps c'est un diagnostic qui se fait à la naissance, qui ne touche pas seulement l'anus et le rectum, c'est un ensemble de malformations finalement avec un pronostic assez lourd qui va toucher la sphère digestive et donner au final une incontinence fécale. Les **parents sont profondément choqués** lorsqu'on leur fait l'annonce de ce diagnostic, et tous rapportent ce choc de l'annonce du diagnostic à la naissance parce que ce n'est pas une anomalie d'un pied, c'est l'anus, c'est le rectum et le futur de l'enfant, avec ce stress permanent : est ce qu'il va être propre à l'arrivée en maternelle ? Il y a une très longue histoire qui s'inscrit dans le temps, jusqu'à l'âge adulte, après la chirurgie. 50% d'incontinence fécale, c'est à peu près les statistiques qu'on a sur tous ces enfants, la moitié aura une incontinence complète, partielle, c'est un **handicap invisible** [...].

Dans ce contexte, une **surprotection** de l'adolescent par **ses parents** arrive souvent et n'est pas toujours facile à aborder avec eux (questionnement sur la vie quotidienne, notamment à l'école – est-ce que l'équipe sociale peut comprendre la situation spécifique de cet enfant ? -, sur les relations sociales pendant l'enfance et l'adolescence, puis la sexualité,...).

### Quelle transition pour tous ces enfants ?

D'abord **pour les parents**, ils nous disent tous que cette **transition les angoisse** car ils vont **vers l'inconnu** avec ce monde de l'adulte. La difficulté est de **trouver des référents** qui connaissent et qui s'intéressent à ces pathologies. Et puis les parents ont peur de perdre leur raison d'être, on a des parents, surtout des mamans totalement investies, leur quotidien est rythmé par ça. Il y a aussi, des

patients qui à l'âge adulte se cachent, il y a une espèce de honte avec ce problème de l'incontinence et pour ces patients c'est aussi difficile parce qu'on est au cœur de l'intimité, intimité de la relation avec nous soignants donc il y a vraiment un attachement très fort et une transition clairement qui n'est pas souhaitée pour les enfants.

J'en ai interrogés récemment, ils n'ont pas très envie. Un parent m'a dit « *on a signé avec vous, on reste, on a payé le prix fort* ». On doit **les aider à valoriser ce moment** qui est important, les aider à être autonomes. Cette autonomisation est difficile, au niveau des soins, c'est des enfants qui doivent se faire des lavements, parfois tous les jours. Cette technique, tous les praticiens d'adulte ne la connaissent pas. La médecine adulte doit s'adapter au rythme des patients, qui est encore un rythme scolaire. Il faut éviter un désinvestissement du jeune : on les perd vers 16 ans. Cela accentue leur isolement, la rupture du suivi.

Les **transitions** sont pour nous étaient **un vrai challenge**. Nous sommes allés rencontrer à l'hôpital Ambroise Paré des gastro-entérologues adultes pour nous aider prendre en charge ces patients sur le plan digestif.

**Pr Dominique Lamarque** - Hôpital Ambroise Paré

Je vais vous présenter le point de vue d'un gastro-entérologue adulte. Le Dr Célia Crétolle m'a parlé de ces patients et effectivement ces **pathologies** sont **peu connues** par les gastro-entérologues. Pourquoi ? Parce qu'elles sont rares, parce qu'il n'y a aucun équivalent chez l'adulte. Ces malformations sont complexes et impliquent une prise en charge nécessairement multidisciplinaire (urologues, proctologues, etc).

### **Former les médecins adultes**

Je pense qu'il y a un effort de **formation des médecins adultes** qui souhaiteraient s'y intéresser ou du moins qu'ils soient sensibilisés. Je pense qu'il faut faire des séminaires pour faire en sorte que ces pathologies soient mieux connues. Essayer de **développer des réseaux**, des centres de référence pour offrir aux patients une meilleure prise en charge. Il y a aussi le problème du registre national, on est en fait face à des patients qui ont des séquelles à la fois de leur maladie et de leur chirurgie et on ne sait pas du tout comment ça va évoluer. Il faut mettre ces patients dans des registres pour voir comment évoluent leurs symptômes et pour pouvoir recourir à une aide de prise en charge thérapeutique. Essayer de faire des travaux scientifiques.

**Dr Célia Crétolle**

Il faut dire que c'est plutôt une transition à la carte, qu'il n'y a pas d'âge ni de couperet et que pour nous ça se situerait plus vers 20-25 ans. Le **réseau est fondamental** et il doit être étayé avec des consultations de transition. L'idée d'un même site où l'on pourrait mutualiser les compétences entre les différents spécialistes d'organes. Et puis aussi mutualiser les outils d'ETP. On a aussi développé récemment les cafés-rencontres et ça plaît beaucoup plus aux adolescents, c'est un moyen de se rencontrer et de témoigner et d'échanger. **L'effort de formation, il est indispensable pour mieux aider les adolescents et identifier leurs besoins.**

## 1.3 Quand l'innovation thérapeutique nous rattrape : nouveaux malades, nouveaux défis

Dr Jean-Baptiste Arnoux - Centre de référence MaMEA

### Les difficultés rencontrées lors de la transition

Le centre de référence maladies rares MaMEA, prend en charge des enfants et des adultes : « E » et « A » c'est pour « l'enfant à l'adulte » justement. Le **métabolisme est une spécialité qui est récente** et même en pédiatrie, il y a assez **peu de pédiatres et de diététiciennes** qui sont vraiment très **spécialisés** dans le domaine. Il s'agit d'un groupe de maladies rares très hétérogènes qui ne sont pas ou très peu enseignées dans les facultés de médecine et, pourtant, les pédiatres hospitaliers y seront quelques fois confrontés : diagnostiqué précocément certaines de ces maladies permet d'éviter de lourdes séquelles.

La neurologie c'est le cerveau, la néphrologie c'est le rein, la cardiologie c'est le cœur. Le métabolisme c'est quoi ? C'est toutes les voies de synthèse et de dégradation qui permettent à la cellule de fonctionner [...]. Les maladies métaboliques regroupent donc tous les déficits enzymatiques qui provoque, en amont de l'enzyme déficiente, l'accumulation d'une molécule toxique et en aval, une carence dans une autre molécule. Les organes touchés par ces intoxications et/ou ces carences sont variables d'une maladie à l'autre, expliquant que la grande variabilité des types de maladies suivies dans notre centre de référence : grande variabilité des symptômes et grande variabilité des mécanismes de maladie. Il y a plusieurs stratégies thérapeutiques qui sont toutes récentes. Les plus vieilles stratégies datent des années 50 [...].

Un exemple pour donner des idées de ces **innovations** et de ces **difficultés**, la maladie par intoxication qu'on appelle « déficit en OTC » qui donne des comas ou des décès à la naissance. Jusqu'au milieu des années 80 encore, la survie était seulement de 8 mois. Avec l'apparition de nouvelles stratégies de traitement, près des trois quarts des patients non seulement survivent à leur maladie à la naissance mais atteignent l'âge adulte.

Un autre exemple de maladie aux symptômes hépatiques dont le tournant a été 1992, la tyrosinémie de type 1. A cette date, un nouveau traitement, la nitisinone, a été mis au point. Avant 1992, la plupart des patients décédaient pendant la petite enfance, maintenant ils vivent tous très bien et on commence à avoir des premiers adultes. Pour un autre maladie, l'alcaptonurie, qui donne une arthrose sévère et précoce : en 2014, nous avons commencé les premiers essais thérapeutiques. Autre exemple enfin : les maladies de surcharge qui sont ultra multi-viscérales, qui nécessitent une prise en charge multidisciplinaire avec des traitements par greffe de moelle osseuse ou par enzymothérapie qui sont assez récents, les premières enzymothérapies date de 2003, la dernière fut acceptée en avril 2014.

### Vingt ans, trente ans d'innovation thérapeutique pour améliorer la survie des patients

Il y a désormais des patients adultes mais vers quelle spécialité organiser le transfert ? Parce que la spécialité adulte métabolisme n'existe pas. Pour certains cas, on peut organiser un transfert vers

l'organe qui souffre le plus, donc si le problème est rénal, il va être orienté vers le service néphrologie de Necker. Si le problème est neurologique, en neurologie à la Pitié Salpêtrière, etc. Mais après, il y a des maladies qui demandent vraiment **des connaissances, une solide expérience et un savoir faire** technique, surtout au niveau diététique. En l'absence de **correspondant adulte** sur le moment. nous nous sommes tournés finalement vers le service de néphrologie adulte de Necker.

### Préparer la transition

Cette transition, se prépare dès 15-16 ans en **informant le patient et ses parents sur ce transfert prochain**. Vu que beaucoup de consultations sont couplées avec une diététicienne, la diététicienne adulte s'occupe des adolescents dès l'âge de 15 ans, donc c'est déjà un début de transition. La transition entre le médecin/service pédiatrique et adulte se fera vers l'âge de 18-25 ans,, en tout cas, il faut que la **situation du patient soit stable sur le plan médical, social et psychologique**.

### Former les professionnels de santé en service adulte pour le suivi des patients

**Dr Aude Servais** - service Néphrologie adulte

Pour le suivi de ces patients, l'idée était que les diététiciennes étaient extrêmement spécialisées et qu'il était peut-être plus facile de **former des médecins** que des diététiciennes pour ce suivi. Les diététiciennes nous ont accompagnés au départ pour la prise en charge de ces patients et on a dû **créer notre spécialité**. On a commencé par la formation de l'équipe médicale donc à chaque fois, il y a eu un médecin adulte. J'étais spécifiquement dédiée à ces pathologies là. J'ai été formée avec la plupart des pédiatres, initialement de manière extrêmement intensive et puis après de manière régulière en fonction des problématiques rencontrées et puis le Dr Jean-Baptiste Arnoux qui est pédiatre m'a aidé également pour suivre ces patients adultes.

### Partager les connaissances

On a progressivement enseigné à toute notre équipe pour qu'ils soient à même de répondre aux patients. Et puis toute l'équipe paramédicale. Nous avons **une diététicienne adulte** qui d'emblée s'est investie sur le sujet et qui maintenant est parfaitement compétente et suit la plupart des patients adultes en collaboration avec sa collègue qui s'occupe de la transition enfant-adulte. Il existe des **référentiels, des documents** sur lesquels on a écrit pour la première fois les **pratiques** qui étaient faites en terme de prise en charge des patients de la pédiatrie à l'âge adulte afin qu'on ait un **document commun** pour que toute la communauté métabolique puisse travailler et progresser et avoir des pratiques similaires entre la pédiatrie et l'âge adulte.

### Créer un réseau

Il a fallu créer un réseau avec nos collaborateurs habituels d'une part, en cardiologie, en radiologie, et puis on a eu **des grossesses qui sont apparues, les premières grossesses dans chaque pathologie** donc on a **expliqué les maladies aux obstétriciens de Necker**. Puis, il a fallu trouver d'autres collaborateurs, leur apprendre ces maladies [...].

## Mise en place d'une consultation de transfert

La première chose que j'ai mise en place c'est une consultation de transfert parce que cela m'a paru indispensable d'avoir une consultation dédiée aux maladies métaboliques. Cette consultation spécifique des maladies métaboliques, on a commencé par la faire comme consultation de transfert avec le **réfèrent pédiatre** qui vient dans le service de néphrologie adulte avec le dossier et l'enfant pour lui **présenter son nouveau docteur, les lieux, le dossier et discuter des problématiques rencontrées au cours de l'enfance** d'abord en aparté puis avec le patient. On a créé cette consultation parce qu'il fallait qu'une diététicienne soit présente puisqu'une part importante de la prise en charge des patients repose sur la diététique.

On a décidé qu'il fallait que cette consultation soit plus longue qu'un quart d'heure. Les patients ont l'habitude depuis la pédiatrie de faire leurs analyses médicales sur place, ce n'était pas du tout dans nos habitudes en néphrologie adulte. La plupart des patients, on leur faisait l'ordonnance et ils allaient faire leur bilan en ville donc là on a du négocier avec les infirmières pour qu'ils puissent être prélevés sur place le jour même, même sans rendez-vous. Donc les infirmières de consultation ont été formées pour connaître le nom des prélèvements qu'on leur demandait. On a **utilisé toute nos ressources habituelles** d'une part, l'hôpital de jour pour l'enzymothérapie, pour des sites métaboliques pour former les infirmières et pour répondre à un certain nombre de situations d'hôpital de jour habituel, d'autre part l'hospitalisation pour gérer les situations d'urgence avec des protocoles qui ont été mis en place. Et puis on a été confronté à la transplantation pour certaines pathologies rénales et hépatiques donc on a du adapter la transplantation à ces spécificités.

En définitif, il y a un certain nombre de choses qui se passent bien, d'autres se passent moins bien... On n'a en effet **aucun psychologue** dans notre service, ce qui est un vrai problème pour des patients qui ont des maladies chroniques et parfois beaucoup de problèmes sociaux. On vient de découvrir qu'il y a un médecin spécialisé à Cochin qui peut nous aider à l'insertion professionnelle des patients et donc c'est vraiment un soulagement. Il nous faudrait aussi une **infirmière de coordination pour la transition**.

## 1.4 PolyHandicap et Transition : un défi complexe

Pr Arnold Munnich - Centre de référence CARAMMEL

Ma présentation tente de dégager les **points communs dans la question du passage à l'âge adulte des enfants qui souffrent de polyhandicap**. Ce sont des milliers d'enfants qui sont concernés. Et outre ce très grand nombre, ce qui est caractéristique, c'est l'incroyable **hétérogénéité**, ce n'est pas un très grand nombre de malades qui ont tous les mêmes choses, c'est un nombre immense d'enfants qui sont tous différents les uns des autres.

On s'aperçoit que tous ces enfants ont **des maladies différentes**. Pour chacun c'est un problème différent, un gène différent, un projet individuel.

## Une nécessité de compétences multiples

On s'est constitué en clinique des maladies du développement avec nos partenaires naturels que sont les neurologues et les métaboliciens et les pédopsychiatres pour répondre à cette nécessité. Nous autres généticiens, on a deux composantes une **unité de génétique clinique** dirigée par Stanislas Lyonnet qui intervient de manière ambulatoire, mobile, auprès des enfants dans les différents services. Et puis une **unité de génétique moléculaire**, diagnostique. L'unité clinique est sollicitée pour un très grand nombre d'enfants atteints de polyhandicap au moment du diagnostic, donc dans la petite enfance. Il y a 4 centres de référence avec un très grand nombre d'enfants avec tous des problèmes différents. Je voulais insister aussi sur la proportion extrêmement élevée d'enfants en **situation de polyhandicap** qui n'ont pas de diagnostic. Il faut garder à l'esprit, à la fois ce grand nombre, cette hétérogénéité et **l'ignorance des familles jusqu'au diagnostic de la maladie** [...] Le vrai sujet c'est comment faire le saut de l'hôpital vers la recherche dans *Imagine* et pour cela, il faut inventer un module qui n'existe pas, qui n'est pas pris en charge par la sécurité sociale, qui n'est pas du ressort de la recherche, qu'il faut inventer, qu'il faut financer, qui va permettre à un enfant d'avoir au moins un diagnostic. La nomination, nommer le mal, c'est déjà pour nous une entreprise extrêmement nécessaire. Autre point commun, ce sont les enfants non verbaux, qui sont peu ou pas autonomes, ils ne pourront même pas dire de quoi ils souffrent. Combien d'enfants on a vu qui souffraient depuis des mois d'un ulcère gastrique, d'une otite dont on n'a même pas pu faire de diagnostic parce qu'ils ne se plaignent pas, ils ne peuvent pas dire « j'ai mal », on ne sait pas décrypter, décoder.

Le point essentiel pour moi, c'est **la chronicité**, ce sont des enfants qui ne meurent plus ou beaucoup moins qu'avant mais ne guérissent pas. Donc, c'est vraiment très caractéristique et particulier. La dernière chose que je voudrais vous dire concernant ce domaine du polyhandicap et pour la transition, c'est que nous sommes dans un périmètre qui est universitaire : ce qui fait la spécialité de l'AP-HP, c'est la recherche, pour offrir la meilleure médecine d'aujourd'hui et pour inventer la médecine de demain. Le sujet du **passage à l'âge adulte participe du projet universitaire et de recherche**, parce que c'est très important de décrire l'histoire naturelle de ces maladies. Nous aimerions incorporer davantage d'hôpitaux adultes dans le projet médical de transition à l'âge adulte. On travaille avec Sainte-Anne et l'hôpital Européen Georges-Pompidou, ainsi c'est avec eux qu'on travaille pour un enfant qui saigne parce qu'il a un ulcère qui lui fait mal depuis trois mois et qu'il n'a pas été capable de le dire [...].

Troisième élément qui est commun à tous nos patients atteints de handicap, c'est combien le **projet médico-social et éducatif** est **au centre de notre projet thérapeutique**. Parfois, comme on n'a pas de traitement, qu'est ce qui fait fonction de projet thérapeutique ? C'est la prise en charge médico-sociale et éducative, d'où le défi d'une formation professionnelle. Il faut inventer avec les patients au cas par cas un projet médico-social éducatif dans la durée, un projet professionnel pour eux. Il faut arriver à convaincre nos partenaires de **donner une première chance professionnelle à ces enfants en situation de handicap moteur**. Dernier élément, un nombre de lieux de vie insuffisant, les foyers d'accueil médicalisés, les maisons d'accueil de jour sont insuffisantes en qualité et en quantité mais grâce à l'équipe médico-sociale qui participe pleinement du projet thérapeutique, on



arrive à faire des prouesses [...]. En Hollande, il y a un dispositif médico-social qui permet de repousser l'âge de la transition à 26 ans.

## 1.5 La construction d'un projet de vie et ses aléas : l'adolescent, ses parents et les soignants

### Construire un projet de vie pour ces adolescents

**Pascale Gavelle**, psychologue centre de référence des surdités génétiques, centre de référence MAFACE

**Ninon Bobet**, psychologue centre de référence MAREP

Nous devons remettre un peu de sens sur ce qui peut poser problème dans les aléas de la **construction d'un projet de vie pour ces adolescents**. On ne peut pas traiter cette question sans parler des différents protagonistes qui sont acteurs dans cette histoire et dont l'adolescent est le centre. On doit aussi parler de la qualité du lien qu'a construit cet adolescent avec son histoire, avec sa pathologie qui touche le corps à un endroit précis avec une spécificité bien précise, avec ce médecin-là, ces soignants-là, ces équipes-là, **chaque lien étant unique**, ce sont peut-être les limites des protocoles qu'on voudrait mettre en place.

C'est plutôt le cas par cas qui reviendrait à l'unanimité. Durant l'adolescence, on va s'apercevoir qu'il y a de l'ambivalence à chaque niveau et c'est peut-être ce qui complique cette construction du projet de vie. Du côté de l'adolescent, l'ambivalence vis-à-vis de cette autonomie, elle est inhérente à l'adolescence. Une **autonomie** qui est à la fois très désirée, à la fois avec un désir de la repousser donc il y a tout ça qui peut complexifier les choses.

Il y a un lien avec les adultes dès l'enfance : à la fois les soignants et les parents parce qu'on va s'apercevoir que lors de difficultés, on retrouve des points communs avec ce qui se passe avec les médecins et ce qui se passe avec la famille à ce moment-là. Tout cela devrait se conjuguer autrement et à l'hôpital on devrait penser le moment de l'hospitalisation de manière différente avec par exemple l'espace Plein Ciel pour la population adolescente.

### Penser l'hospitalisation autrement, penser les consultations autrement

L'adolescent doit se projeter dans le temps avec sa pathologie, dans sa sexualité, ses rapports sociaux, dans la manière dont il se projette dans la création d'une famille, dans sa filiation, la transmission génétique ou pas de sa pathologie et dans la construction d'un projet professionnel réaliste qui prenne en compte les limites que lui impose sa pathologie. Il faut aussi que l'adolescent **se réapproprie son corps et son traitement**. Il y a des moments où il va falloir se poser avec cet adolescent et reprendre son dossier, sa pathologie, alors c'est le rôle peut-être de l'ETP. Du côté des parents, ils doivent trouver un compromis entre l'omniprésence, y compris dans les consultations et une absence totale, et cela n'est pas facile à trouver.

En effet, **trouver la bonne distance avec le corps de l'adolescent**, ce corps qui a été tellement investi, qui est encore anxiogène pour les parents. Tout ça va se faire progressivement dans le temps et ce n'est pas à un moment à 15 ans ou 18 ans que cela va tout à coup prendre du sens pour l'adolescent, c'est une **question de progression dans le temps**. Du côté des soignants et des médecins, nous aussi, nous devons un peu balayer devant notre porte parce que quand il y a des difficultés, il faut aussi se poser des questions sur nos attitudes et ce qu'on induit aussi dans nos manières de fonctionner, nos manières d'être. Nous aussi, nous devons changer progressivement d'interlocuteur dans nos consultations, c'est à dire à un moment donné s'adresser plus au jeune qu'aux parents, quelquefois penser à des consultations où l'on reçoit le jeune tout seul et comment on va expliquer ça aux parents tout à coup qu'on veut voir le jeune tout seul, qu'il faut se séparer, cela ne veut pas dire perdre mais ça veut dire imaginer une distance différente avec un patient qui a été investi. Il y a une question que chacun doit se poser, y compris les psychologues : ce n'est pas notre métier de couper entre l'enfant et l'adulte. Quand l'enfant entre en analyse pour 10 ou 15 ans, il n'y a pas un moment donné où l'on change d'analyse parce qu'on est passé majeur donc nous aussi on doit réfléchir à cette passation : jusqu'à quand je vais suivre ce patient là que j'ai investi de telle manière ?

### **Des pistes de réflexion et des outils pour aider la transition**

Je souhaite vous donner quelques **pistes de réflexion** qui peuvent être adaptées à chaque service et aussi à la spécificité de chaque pathologie. Nous, les psychologues quand nous parlons de transition, nous pensons rapidement « objet transitionnel » comme le doudou qui nous aide à supporter l'absence de notre mère et ensuite à nous séparer véritablement de nos parents. Il faut penser à ce sens du mot transition lorsque l'on met en place nos outils et réflexions. Quand on organise des **espaces transitionnels** telles que des consultations conjointes ou des stages conjoints, ça va permettre de **faire du lien entre les pédiatres et les médecins de l'adulte**. Les **objets transitionnels** cela peut être par exemple des **livrets d'information** qui vont reprendre les **grandes étapes de la transition**, auxquels l'adolescent pourra se référer quand il le souhaite et pas au moment où nous on le souhaite et qui pourra l'accompagner aussi bien chez les pédiatres que chez les adultes. Le **dossier patient** peut aussi être compris comme un objet transitionnel, quand il lui est remis, cela fait du **lien avec toute son histoire**, avec son enfance et après quand il sera adulte et qu'il va continuer à voir des médecins.

Enfin, on peut mettre en place des **personnes charnières** qui pourront travailler dans la continuité, ça peut être par exemple des **infirmières de transition**, des **psychologues**. Donc justement, parlons un peu plus du rôle du psychologue dans la transition. Le psychologue est un professionnel du lien, il va y avoir un temps où il travaille avec le patient en consultation mais aussi un temps où il travaille autour du patient avec les différents acteurs qui s'occupent de ce patient, qu'ils soient internes ou externes à l'institution. Le psychologue peut aider à développer un **réseau ville-hôpital** qui est aussi intéressant dans ces questions de transition. Quand le psychologue travaille en consultation avec le patient, il va également travailler le lien entre le corps et la **psyché**, ce qui est souvent dissocié, **quand on est à l'hôpital on travaille le corps et on n'oublie souvent la psyché**, le psychologue essaye de refaire un peu ce lien-là. On travaille également le lien entre la **réalité interne** et la **réalité externe**. La réalité psychique interne est autant à prendre en compte que la

réalité interne. Même si elle peut paraître imaginaire, elle n'est pas qu'imaginaire. Le psychologue est un professionnel du lien par les allers-retours qu'il fait entre l'interne et l'externe et entre le corps et la psyché. Et lorsqu'il y a des difficultés de transition, il faut regarder du côté de l'adolescent, des parents mais également du côté des soignants. Cela nécessite de trouver une nouvelle place à chacun et les espaces, les objets transitionnels qu'on pourra mettre en place pour nous aider à réussir cette transition.

## Le rôle de l'assistante sociale dans la transition

**Béatrice Bollaert** - Espace maladies rares & maladies chroniques Necker :

Le rôle primordial de l'assistante sociale est de fournir des **ressources pratiques** dans le domaine de la **scolarisation**, de la **formation**, les vacances et les **loisirs** et favoriser l'épanouissement de toute la famille. Ces outils vont permettre au jeune et à sa famille de **se projeter dans la vie**, dans l'avenir et de construire leur projet.

Les adolescents sont ambivalents par rapport à l'autonomie, par rapport à leur projet, il y a un décalage entre les choix initiaux et la réalité possible donc il faut **rechercher l'adhésion**, le compromis. Du côté professionnel, l'assistante sociale doit se séparer du patient investi et se poser la question jusqu'à quand va-t-on le suivre ? Il faut que la décision de séparation soit pluridisciplinaire, déjà au sein du service : est-ce que l'assistante sociale, la psychologue, le médecin transfèrent en même temps ? Est-ce que ce sont toutes les équipes de l'hôpital Necker qui transfèrent en même temps ? Ces questions doivent vraiment à se poser. Parfois le parcours n'est plus cohérent pour la famille parce que le patient ne voit plus le médecin mais il continue à voir l'assistante sociale...

## Modéliser un parcours médico-social

Du point de vue organisationnel, les **assistantes sociales** ont de nombreux **outils transitionnels**, comme le dossier Maison Départementale des Personnes Handicapées. On va passer d'une allocation enfant à une allocation adulte, d'un secteur protégé enfant à un secteur adulte, avec le **projet de vie** qui est dans le dossier MDPH. Pour faire tout cela, il faut anticiper parce que les délais sont longs et le processus d'adhésion et de projection est très long. Il faudrait commencer le processus vers 12/13 ans. Est ce qu'on ne pourrait pas **modéliser un parcours médico-social** avec des **objectifs concrets**, avec des **outils transitionnels** et pourquoi pas une mission pour l'espace maladies rares de Necker ?

Je vais vous présenter un cas de **transition inachevée** : Alexandre, que j'ai suivi de l'âge de 19 à 25 ans, est atteint d'une maladie qui entraîne un retard mental profond et des crises d'épilepsie pluriquotidiennes. A 19 ans, il est suivi en génétique médicale, en neurologie, il a une prise en charge à domicile. Il devait être transféré dans un service de neurologie adulte, à l'extérieur de Necker, mais je continue à suivre Alexandre et sa maman. Il faut savoir qu'Alexandre fait 90 kg et 1m80 donc quand il tombe ou qu'il fait une crise d'épilepsie, sa maman a du mal à le relever et je me dis qu'il va vraiment falloir travailler cette séparation de ce jeune et de sa maman. J'ai cherché des séjours de

répété et à chaque fois ça ne fonctionne pas. Résultat, à 25 ans, je suis toujours Alexandre et sa maman. Mais la question que je peux me poser c'est mon objectif de « séparation mère/fils »: est-ce un prétexte pour ne pas transférer ?

## 1.6 L'espace et le temps pour organiser et formaliser

Pr Christine Bodemer - Centre de référence MAGEC

Je suis coordonatrice d'un centre de référence sur les **maladies dermatologiques rares** et dans le service de dermatologie, nous avons une activité de **consultation enfant et adulte**, ce qui permet de suivre assez longtemps les patients et les familles.

### La transition pour permettre le bon transfert

Ce dont on parle aujourd'hui c'est la transition. Pour pouvoir bien achever cette période de vie qu'est l'adolescence, qui n'est pas l'enfance, qui n'est pas l'âge adulte et au terme de cette transition, il y a le transfert, c'est la transition qui permettra le bon transfert. L'adolescent a un comportement bien particulier, il y a une explication sûrement physiologique à ça, à cause des hormones. Et puis, il y a des travaux de neurologues qui montrent bien que la maturation du cerveau ne se passe pas comme ça, ce n'est pas fini à 18 ans, c'est beaucoup plus long que ça, ça va jusqu'à 20, 25 ans. La dernière zone, c'est la zone frontale des émotions. Cela montre bien que cette phase de maturation de l'adolescence, correspond probablement à quelque chose de physiologique.

### Vivre son adolescence

L'adolescent doit **vivre son adolescence avec sa maladie** et si on ne lui permet pas de vivre son adolescence, si on n'arrive pas à cette phase de **transition achevée**, on ne fera pas un adulte construit. Il faut lui laisser vivre cette période là. Il y a une grande caractéristique de l'adolescent, c'est vouloir se regrouper, être ensemble pour pouvoir construire son propre réseau social avant l'autonomie. Il faut leur permettre de se retrouver ensemble, d'avoir des espaces. Un adolescent malade est un avant tout un adolescent. La phase de transition, c'est ça qu'il va falloir faire respecter si on veut être gagnant.

**L'adolescent en bonne santé**, on sait qu'il a des comportements à risques, qu'il les choisit et que c'est nécessaire pour construire sa résilience. **L'adolescent malade**, lui, a tellement de stress à cause de la maladie qu'il ne peut pas réussir à augmenter sa résilience et au contraire la diminue. On arrive à des comportements à risque qui vont être en premier la fuite du traitement, la **fuite de la maladie**, surtout lorsqu'on est dans une maladie chronique qui ne va pas guérir et l'adolescent a besoin de résultat immédiat. L'adolescent il a une double peine, il a le corps qui lui échappe parce qu'il est en adolescence et le corps qui lui échappe parce qu'il a la maladie, surtout en dermatologie avec la peau qui est l'enveloppe corporelle. Quand c'est affiché comme ça, c'est tout simplement insoutenable. L'adolescent cherche le groupe mais le groupe ne veut pas toujours de lui donc il faut favoriser au plus tôt ce groupe formé dès l'hôpital pour qu'il s'y retrouve puisque c'est ça qu'il

cherche. D'autre part, le traitement entraîne des effets secondaires et là ça va être bien difficile de dire « *mais si il faut qu'il prenne ce traitement-là, c'est celui-là qu'il faut pour sa maladie* » là où lui veut voir des résultats immédiats. De demain il s'en moque, il voit les vergetures etc.... Il faut pouvoir être conscient qu'on ne va pas pouvoir le gérer comme un enfant ni comme un adulte, il va falloir s'adapter à sa maturation affective, cérébrale : gérer lui-même sa maladie, gérer lui-même sa vie et donc passer à l'autonomisation dans des programmes d'ETP propre à l'adolescence pour qu'il puisse s'y retrouver, quitte après à aller vers l'adulte. A ce moment-là, les associations sont des aides très utiles pour faire ces réunions entre adultes, enfants et adolescents malades. Les problèmes spécifiques de la maladie qui ne doivent pas empêcher cette autonomisation par rapport à la famille. Tout ça est très important et c'est l'éloge de la patience.

### La période de transition

C'est une **période de lenteur et de patience** que l'adolescent a et que nous devons avoir nous-mêmes et que cela soit respecté pour ce besoin fondamental du patient. D'où l'importance de prendre le temps pour que petit à petit, il arrive à une situation plus dynamique. L'adulte est là, il va adhérer mieux aux nouveaux soins médicaux et à ses besoins de vie. Donc je crois qu'il y a besoin d'un personnel des besoins, on a besoin d'un personnel soignant formé à cette période si particulière de vie où l'adolescent a aussi une extrême pudeur, surtout en dermatologie. Et puis aussi ce temps de formation pour ce coaching adolescent, médecin et parents aussi. Respecter ce coaching entre les enfants, adolescents et les parents parce que des études montrent bien que l'adolescent souvent on lui dit « on va demander à tes parents de sortir si tu veux », bien souvent ils disent « non, je préfère que mes parents restent ». Ils ont besoin du discours entendu par les parents pour qu'après dans le débriefing, ils puissent sentir que les parents ont entendu et sont en confiance avec le médecin. On n'est pas encore dans l'adulte mais il faut respecter ça aussi « *ne me dites pas ce qu'il faut faire, mais ne m'abandonnez pas aussi* », ça c'est le propre de l'adolescence.

Il faut essayer de stimuler la résilience, apprendre à stimuler dans le cadre de la maladie et donner la possibilité de maîtriser la situation, donner la possibilité de re-maîtriser son corps, c'est le propre de l'adolescent, maîtriser son corps avec la maladie. Pour gérer sa maladie chronique, il faut être attractif pour l'adolescent par exemple en lui disant « *si tu mets bien ton traitement pour la peau, ta peau sera mieux, il n'y aura pas de risques infectieux et peut-être que tu pourras faire ce piercing ou ce tatouage que tu veux* », parce que c'est aussi ça la réappropriation du corps. Il faut être attractif pour l'adolescent dans un environnement où il se retrouve. Il faut trouver un espace qui soit un espace de vie de cet adolescent à l'hôpital avec sa maladie, pour lui permettre de vivre sa maladie à l'âge adulte. Donc il lui faut un **endroit où il puisse se retrouver**. Un endroit, ça ne veut pas dire un service d'hospitalisation, c'est un aménagement dans le secteur hospitalier qui soit équipé pour l'adolescent et pour qu'il puisse retrouver comme une espèce de rite où l'on passe du secteur enfant au secteur adolescent. On sait que la vie est faite de rites dans la construction de l'adolescence. Respecter des rites de passage en respectant un environnement où il s'y retrouve. Bien souvent, l'environnement adulte est déjà trop brutal quand il n'a pas achevé sa phase de transition. On sait que l'adolescent atteint de maladies chroniques a un **stress lié à l'isolement social**. Permettre le

groupe, permet d'éviter cet isolement social. Quand un avenir est difficile à planifier, l'intégration sociale est essentielle si on veut y arriver. Ce n'est pas une maladie, c'est un enfant puis un adolescent. Un **espace dédié et équipé** puisqu'il faut que l'hôpital permette qu'on se dise à 16 ou 18 ans qu'on passe dans un service adulte. Un espace équipé sur place est un moyen de répondre aux besoins de l'adolescent. Ce qui n'empêche pas que le médecin de transfert adulte puisse venir beaucoup plus précocement voir l'enfant à partir de 16 ans et vienne le voir régulièrement sur place, sur le lieu de l'adolescence. Il faut que **l'adolescent sente que le médecin adulte va s'occuper de lui** et qu'il se dise « *il pense que je suis suffisamment important pour se déplacer pour venir me voir* ». Je pense qu'il y a des besoins d'aménagement vers les différents secteurs d'hospitalisation d'un secteur d'adolescent.

## 3ème table ronde : Les dimensions d'une transition réussie

### 1.1. Continuité des soins & proximité géographique : bienfaits du « monosite »

Pr Rémi Salomon et Renaud Snanoudj

Le centre de référence MARHEA, service de néphrologie de Necker, prend en charge les maladies rénales héréditaires de l'Enfant et de l'Adulte. Dès 2004, lors de labellisation de notre centre de référence nous avons souhaité marquer très fortement cette prise en charge de l'enfant et de l'adulte. Le centre de référence MARHEA est composé d'une part de quatre services de Néphrologie (les trois services de néphrologie pédiatriques de l'AP-HP, Necker, Trousseau, Robert-Debré ainsi que le service de Néphrologie adulte de Necker) et d'autre part de plusieurs laboratoires de recherche et de diagnostic en génétique. Nous travaillons également avec le centre de référence Syndrome néphrotique idiopathique dont la coordination est à l'hôpital Henri-Mondor.

Nous avons la chance d'avoir sur Necker pour la néphrologie à la fois des pédiatres et des médecins adultes. Etre en monosite représente un avantage certain pour notre organisation.

#### Un avantage qui nous permet de :

- Mettre en place des réunions communes entre la partie pédiatrique et adulte : discuter des dossiers patients
- Travailler main dans la main avec les néphrologues adultes grâce à un médecin référent
- Organiser des consultations communes. Cela existe depuis une quinzaine d'année (mis en place par le Pr Patrick Niaudet et le Dr Marina Charbit, néphropédiatres)
- Faire de l'éducation thérapeutique à l'adresse des patients

Cette organisation qui permet une confrontation entre pédiatres et médecins adultes est extrêmement enrichissante. Les pédiatres découvrent des pathologies adultes et inversement pour les néphrologues côté adulte. Les consultations communes sont la pierre angulaire de la transition. On prépare au transfert vers le service adulte, une quarantaine d'adolescents par an. Deux services de néphrologie (fusionné administrativement), avec un référent pour la transition.

Un des objectifs de la consultation est d'éviter la rupture de l'adhésion au traitement. Le moment du passage vers le secteur adulte est à risque car il peut y avoir une rupture de l'adhésion au traitement. C'est d'ailleurs la 1ère cause de perte de greffon.

#### Comment est organisée la consultation commune ?

Un médecin d'adulte et un médecin pédiatre qui font cette consultation ensemble. Il y a une :

- Présentation du dossier pédiatrique au médecin d'adulte
- Une entrevue avec le patient et généralement avec ses parents
- Une information sur le déroulement du suivi dans le secteur adulte

- Remise des coordonnées du médecin adulte au patient

La 1ère consultation commune pour préparer la transition a lieu dans le secteur pédiatrique et la deuxième dans le secteur adulte. Il y a ainsi deux consultations communes pour ce passage de témoin. Ce que nous essayons d'élaborer c'est une structuration de cette transition. Il faut préparer le patient à ce changement avant même la préadolescence. Il s'agit de la 1ère étape pour autonomiser l'enfant. Un jour il sera seul avec sa maladie.

Nous donner également un questionnaire de transition pour nous permettre de savoir si le patient est prêt pour la transition. Nous organisons une visite du service d'adulte avec présentation de l'ensemble de l'équipe. Un exemple pour nous, l'équipe de néphrologie du CHU de Lille qui a réussi à structurer cette transition.

## **1.2. Transition comme objectif majeur de santé publique : réduire la mortalité**

**Dr Laurence Iserin - HEGP**

Je travaille dans le service de cardiologie de l'hôpital Européen Georges Pompidou et je m'occupe principalement de la prise en charge des cardiopathies congénitales. La problématique des cardiopathies congénitales est que cela concerne une population qui vieillit et que les cardiopathies se complexifient. Il y a plus d'adultes souffrant de cardiopathies congénitales que d'enfants. Il y a une surmortalité et sur-morbidité de ces patients et leur pronostic est lié à une bonne prise en charge dans une bonne structure. Les médecins adultes connaissent peu les cardiopathies congénitales. Depuis 30 ans, il y a eu des centres spécialisés notamment en Angleterre, si on est suivi dans un centre spécialisé le pronostic est meilleur.

### **Comment améliorer la transition dans ce cadre ?**

**Dr Magali Ladouceur - Centre de référence M3C**

Nous avons sensibilisé les cardiopédiatres de France et cardiologues à ce sujet. On a aussi mené une enquête dans le centre de référence cardiologie congénitale adulte et nous avons remarqué une perte de suivi de patients arrivés à l'âge adulte. Un quart de nos patients viennent avec un problème de cardiologie aigüe, en urgence, ce qui augmente la morbidité.

On a constaté un vrai problème de suivi : dans 50% des cas ces patients n'étaient pas ou peu suivis. Améliorer ce suivi est devenu notre cheval de bataille. On a donc mis en place une amélioration du suivi avec :

- Une formation des médecins adultes. Ainsi, Laurence Iserin a été le premier médecin adulte à être formé aux cardiopathies congénitales
- Des recommandations avec la labellisation de centres experts
- Des réunions d'experts pour homogénéiser les pratiques
- Mise en place d'un réseau d'experts



Des actions sur la transition grâce à l'engagement du Pr Bonnet (chef du service cardiologie congénitale et pédiatrique) :

- Guide de bonnes pratiques. Nous suivons à Necker des recommandations.
- Développement de l'Education thérapeutique. 110 patients qui font des séances individuelles (avec une infirmière spécialisée) pour apprendre à être autonome mais les parents des patients sont aussi intégrés

Pour la transition, nous avons comparé avec la mise en place d'un questionnaire les patients enfants « éduqués » et les patients adultes qui n'ont pas eu d'éducation thérapeutique. Et, les adultes ne connaissaient pas ou peu leur maladie et les enfants oui, et étaient plus autonomes. D'autres études ont montré que la morbidité diminue quand la prise en charge s'effectue dans un centre expert. Actions : organiser le suivi adulte avec les bons professionnels et préparer le patient dans tout le processus de transition pour être un système éducatif afin que le patient soit autonome.

### **1.3. Favoriser l'autonomie (ETP, Insertion socio-professionnelle, Observance,...)**

**Pr associé Mariane de Montalembert** - Centre de référence du syndrome drépanocytaire

#### **La transition pour les patients souffrant de drépanocytose**

L'espérance de vie médiane de la drépanocytose est de 58 ans en 2014. 98% des patients atteignent l'âge de 18 ans. Dans l'enfance, la médiane de taux d'hospitalisation est d'une semaine par an mais entre 18 et 40 ans, 80% des patients ont une atteinte majeure et multiple d'organe et donc une morbidité lourde.

L'adolescent drépanocytaire a du mal à faire de projets. D'abord à cause du retard scolaire, des hospitalisations et des symptômes de la maladie. Le pire, c'est quand il n'y a pas de projet de vie car les parents considèrent la maladie comme étant mortelle... et qu'ils n'imaginent pas ou mal que leur enfant grandisse le plus normalement possible. La transition commence donc le jour de l'annonce du diagnostic, notamment dès les premiers mois de vie après un diagnostic néonatal. Il faut évoquer d'emblée l'avenir de l'enfant : quand il travaillera, quand il se mariera... il faut que l'enfant espère qu'il aura une vie d'adulte. Ainsi, la perspective de transition et de transfert est plus naturelle.

**Préparer la transition : une équipe, des programmes d'éducation thérapeutique du patient (ETP), des documents**

- Les programmes d'ETP :
  - Un programme qui concerne les parents et le stress post traumatique. 25% de parents subissent ce stress qui vient du sentiment d'impuissance des parents à aider leur enfant
  - Un programme pour préparer les enfants dès 6 ans avec des jeux

- Des consultations individuelles avec le jeune patient à partir de 15 ans pour faire un point sur la transition : « imagine ta transition idéale ».
- Une évaluation permanente des connaissances sur la maladie
- Consultation commune : patient, médecins pédiatres et médecins adultes
- Visite guidée de l'hôpital pour adulte HEGP : visite des urgences, des salles d'hospitalisation et rencontre de l'équipe adulte.
- Documentations : brochure projet de vie « Vivre ma vie », brochure transition, et une brochure vie professionnelle
- Un film
- Des rencontres avec des adultes qui ont déjà franchi la transition.
- Faire une ré-annonce du diagnostic.
- Création, en 2004, d'un réseau Ouest-Francilien drépanocytose avec une équipe dédiée principalement à la transition (mise en place avec l'ARS).

La transition pour les patients souffrant de drépanocytose a demandé et demande toujours de l'énergie et du financement mais les résultats sont là.

Il existe encore des limites à la réussite de la transition notamment encore des perdus de vue, peu de centres adultes de proximité. En amélioration, nous allons recruter à Necker grâce à l'ARS une infirmière de transition, une fonction nouvelle qui existe déjà aux Etats-Unis mais peu ou pas en France.

## 1.4. Déficiences sensorielles et Transition : filière de prise en charge multidisciplinaire

**Dr Sandrine Marlin** - Centre de référence des Surdités génétiques

**Dr Didier Bouccara** - Hôpital Pitié-Salpêtrière

Nous allons évoquer l'organisation de la transition des jeunes sourds dans le centre maladies rares des surdités génétiques. Un des éléments prioritaires pour nous est de poser le diagnostic d'atteintes génétiques. Ce qui est important c'est d'évoquer le diagnostic pour orienter le plus tôt possible 1 enfant sur 1000 né avec une surdité sévère. Pourquoi la génétique ? **Parce que chez l'enfant ou chez l'adulte 2/3 des surdités sont d'origine génétique.**

Pour notre organisation de la transition nous avons mis en place un chef d'orchestre. Ce chef d'orchestre est le généticien. Il est chef d'orchestre coté enfant et côté adulte. L'implantation cochléaire a contribué à la mise en place d'équipe pluridisciplinaire avec des ORL, orthophonistes, audioprothésistes, généticiens et psychologues travaillent ensemble. C'est cette évolution qui a dépassé le cadre de l'implant cochléaire et qui a permis au centre de référence d'avancer sur la transition.

Notre centre de référence prend en charge à la fois des patients enfants et des adultes ce qui permet une transition qui fait lien. Mais aussi un lien au niveau maternité, contraception, sexualité. Il existe une sage-femme dans le centre qui parle la langue des signes. Elle peut intervenir auprès des jeunes qui se posent des questions sur ces sujets. Dans les réunions du centre, il y a à la fois des ORL du secteur adulte et également des pédiatres ORL et d'autres spécialités. Le centre de référence est relié à un réseau national avec 15 centres de compétences coordonnés par des généticiens qui voient à la fois des enfants et des adultes et très souvent le service d'ORL prend à la fois des enfants et des adultes.

L'objectif de la transition ORL concerne les patients qui ont des surdités les plus sévères, avec un suivi pluridisciplinaire. La transition a concerné une centaine de jeunes adultes. Nous essayons de mettre en place chez l'adulte un suivi complémentaire, pluridisciplinaire comme dans le secteur pédiatrique et nous avons conçu un livret pour les adolescents.

Sur le plan génétique, le lien de la consultation côté enfant et adulte c'est d'être le chef d'orchestre pour ces enfants et futurs adultes et il y a tout l'aspect du conseil génétique mais aussi de la procréation et du mode de communication : avoir des professionnels qui maîtrisent à la fois la communication orale et la communication gestuelle.

## 1.5 Technicité des soins chez les Adolescents Jeunes Adultes

**Pr Brigitte Fauroux** - Centre de référence RESPIRARE

Des soins techniques de haut niveau peuvent être acceptés par les adolescents si on a une équipe professionnelle bien formée et pluridisciplinaire [...].

La ventilation non invasive permet d'aider à la respiration, désormais nous avons des masques que portent les enfants pour les aider à respirer pour notamment dormir. Nous travaillons avec plus de 29 centres de référence, nous sommes une plateforme de diagnostic. Nous travaillons principalement avec des enfants qui ont des craniosténoses, des malformations maxillo-faciales, des maladies neuro-vasculaires ou neuromusculaires, des maladies métaboliques...

Nous soulignons l'importance d'une équipe pluridisciplinaire, formée. Il faut avoir des Infirmières formées à la ventilation non invasive, des techniciens, des médecins, de prestataires de domicile...

Nous avons l'exemple d'un enfant de 3 ans qui souffrait d'un syndrome d'apnée du sommeil très fort avec un retard mental qui ne parlait toujours pas. Grâce à une prise en charge adoptée, sous ventilation non invasive et depuis qu'il a 3 semaines après il parlait normalement. Toutes les médecines complémentaires sont utiles, il y a un infirmier qui est formé à l'hypnose [...].

### **Renforcer la transition avec les adultes :**

Nous avons mis en place des réunions communes avec l'équipe du secteur adulte du centre. On travaille avec l'équipe de Saint-Antoine pour les adolescents et jeunes adultes et aussi avec une équipe de l'Hôtel-Dieu pour l'aspect trouble du sommeil.

En conclusion, il est possible d'obtenir une adhérence parfaite si on a une équipe pluridisciplinaire et il aussi un réseau de centre experts.

## 4<sup>ème</sup> table ronde : **Quels projets à Necker ? "I have a dream"**

Pr Sabine Sarnacki - modérateur - Centre de référence MAREP

Cette dernière table ronde est très ambitieuse : d'une part, on veut savoir ce que veulent les patients parmi tous ces thèmes et cette réflexion évoquée toute la journée. Christel Nourissier pour Eurordis et Françoise Neuhaus pour l'association Génération 22 vont venir s'exprimer, puis nous entendrons ce qu'en pensent les professionnels de santé avec le Pr Christine Bodemer et le Dr Geneviève Baujat. J'essaierai de vous montrer ce que j'ai pu trouver, sur ce qui se fait dans d'autres hôpitaux dans le monde et puis nous avons demandé au Pr Rima Nabbout de faire un exercice difficile : nous proposer sa vision pour un projet commun à Necker. Pour finir Mme Peton-Klein, Secrétaire Générale du PNMR2 clôturera la journée.

### 1.1 **Résumé des besoins exprimés par les intervenants**

#### ➤ **Pour les patients**

##### **Un médecin référent tout au long de sa vie**

**Christel Nourissier** - Association Eurordis

Tout d'abord, nous voudrions remercier toutes les personnes qui ont participé à cette journée très enrichissante. Vous nous avez demandé de rêver et nous les associations adorons rêver. On a essayé de mettre tout ce qui nous semble formidable et qu'on **aimerait voir se réaliser**. Ce que nous voulons c'est la fin des ruptures de parcours. De façon générale, on veut avoir une **prise en charge de la naissance à la fin de vie**. C'est très ambitieux, car quand on nous a annoncé le diagnostic, la fin de vie on la voyait très tôt : 20 ans, quelquefois moins. Alors maintenant que l'on peut envisager que nos enfants puissent vivre plus longtemps avec une meilleure qualité de vie, nous ce qu'on veut bien sûr c'est un **suivi régulier et pluridisciplinaire tout au long de la vie, coordonné par le même médecin**, bien sûr pas le même médecin de la naissance à la fin de vie, mais c'est important pour nous de savoir que l'on a **un médecin référent**.

**Françoise Neuhaus** - l'association Génération 22

Les besoins : identifier le médecin coordonnateur, former le médecin adulte, organiser des visites guidées ou des jeux de pistes dans l'hôpital d'adultes [...] on peut essayer d'assurer un lien régulier avec les médecins de ville car on les consulte très souvent.

##### **Comment relever le défi d'améliorer la transition ?**

Ce qui est très important, c'est de mettre en place **un parcours de transition** le plus tôt possible c'est-à-dire qu'il ne s'agit pas d'une question d'âge mais d'une question de « fil » conducteur. La transition, c'est tout au long de la vie.

## **Christel Nourissier :**

Le **processus de transition doit se faire en douceur** et on demande de la souplesse. Pour certains jeunes qui ont un développement très retardé, il faut pouvoir les maintenir en pédiatrie en fonction de leur évolution et en fonction de l'évolution des parents : si les parents bloquent alors les adolescents bloquent aussi.

### **Organiser l'échange, le transfert**

Assurer un accès égal aux soins dans toute la France cela veut dire en réseau. On a dit : « Necker a une très grande expertise » mais il faut **travailler en réseau** avec les centres de compétences, on voit bien que dans les centres de compétences la transition adolescent/jeune adulte ne fonctionne pas toujours très bien : ils n'ont pas de moyens. Il y a souvent uniquement de la pédiatrie.

### **L'annonce du diagnostic**

Et enfin, on a bien compris qu'il fallait une ré-annonce du diagnostic pour le jeune et pour les parents souvent quand vous disiez les gens lâchent et abandonnent. Ils sont découragés, l'expérience le moment le plus clé c'est l'annonce du diagnostic c'est à ce moment là que tout se joue [...]. Si vous voulez prévenir une multitude de soucis dans la vie du jeune patient, de sa famille, il faut travailler dès le départ avec les tous petits et on fera une nouvelle médecine dans 20 ans.

Il faut aussi discuter de la sexualité le plus tôt possible et du suivi des grossesses car il ne faut pas oublier ce qui se passe au-delà des soins médicaux.

## **Françoise Neuhaus**

Permettre aux adolescents de se regrouper lors de réunions organisées par les associations, de sessions d'Education thérapeutique, de séjour en partenariat avec un centre de rééducation...

## **Christel Nourissier**

Il existe une expérience extraordinaire qui n'est pas valable pour toutes les pathologies mais ce qui a été mise en place à l'Hôpital Marin d'Hendaye pour les adolescents [...]. Pendant ces séjours on travaille beaucoup sur l'image du corps et le fait de leur redonner confiance en eux. Je sais qu'il y avait des séjours organisés pour des jeunes ayant des maladies métaboliques avec des régimes très excluant et se retrouver entre jeunes au moment où on a envie de tout lâcher, de ne plus respecter le régime, cela peut être magique ça peut relancer la compliance.

Il faut également développer des liens avec des lieux de consultation pour adultes. Mais aussi favoriser l'insertion professionnelle.

### **Avec quels moyens ?**

Tout cela ne se fait pas sans moyens mais ce n'est pas de l'argent dont vous avez besoin car c'est ce que faites qui est le plus grand trésor. C'est d'avoir des professionnels de qualité comme vous êtes.

C'est extraordinaire, c'est ce qui nous fait tenir debout et cela on ne le dira jamais assez : Merci ! Le travail des personnels charnières, c'est-à-dire les infirmières, les assistantes sociales, les psychologues qui peuvent aider pendant cette période de transition est fondamental.

On pense à une plateforme pour les adolescents qui les aideraient à se réconcilier avec leur corps, ça peut être un endroit où l'on maquille, où l'on fait des exercices physiques adaptés, c'est fondamental. Quand on a des difficultés on ne peut pas aller dans un club de gym comme tout le monde [...].

### ➤ **Pour les professionnels de Santé**

**Pr Christine Bodemer** - Centre de référence MAGEC

**Dr Geneviève Baujat** - Centre de référence MOC

**Pr Christine Bodemer :**

**Quelques mots à retenir : d'une part, la définition de la transition :** L'espace-temps : ce n'est **pas à un âge précis**, donner du temps au temps qu'il poursuive son adolescence avec une maladie chronique, travailler cette transition jusqu'au transfert à l'âge adulte

**Les recommandations :**

- **Anticiper cette période de transition le plus tôt possible** jusqu'au transfert
- **Commencer** dès la pré-adolescence ses projets de vie, il n'y a pas d'adolescence sans enfance
- **Donner du temps** pour ces consultations de transition. Ce temps doit être valorisé, il faut une reconnaissance de cette activité professionnelle, de cette surcharge de travail. Nous avons besoin de professionnels médicaux et paramédicaux.

Un projet dédié à la transition : c'est un endroit équipé, réfléchi avec du personnel formé qui permet cette part de prise en charge liée à l'apparence qui doit se faire en milieu hospitalier car par exemple pour les maladies de peau, nous ne pouvons pas utiliser n'importe quel produit. Il faut connaître la maladie, les risques ce n'est pas que de l'esthétique, c'est du soin [...].

Avec dans cet espace dédié on a parlé de la sophrologie, de la sexualité, des orientations médico-sociales, de consultation spécialisées : gynécologie, etc. Cela doit être organisé, programmé dans un hôpital de jour.

### **Formation, communication et accompagnement**

**Dr Geneviève Baujat :**

Trois autres mots clés que l'on a relevés et que l'on peut rassembler :

D'abord la **formation** : pour nous qui sommes impliqués dans des pathologies, pour une meilleure connaissance de l'évolution de la pathologie à l'âge adulte, à travers les projets d'étude d'histoire naturelle. C'est très important car ce sont de nouvelles pathologies et on avance tous ensemble.

- Formation pour les personnes qui vont prendre en charge les patients adultes : les médecins spécialistes, les infirmières, les assistantes sociales, l'ensemble des professionnels des sites adultes qui ne connaissent généralement pas ces maladies : à travers des stages, des consultations de transitions.
- Formation pour les patients eux même à travers l'ETP qu'il faut développer

**La communication entre les équipes**, les réseaux de spécialités et surtout à travers le territoire, ville-hôpital, avec nos centres de compétences afin que les professionnels se sentent impliqués et développent des projets multi sites.

Enfin **l'accompagnement**, comme cela a été cité. L'infirmière de transition qui accompagne cette transition sur un temps donné, c'est en effet très séduisant. Cela permettrait d'accompagner la famille, notamment lorsqu'il y a déficience intellectuelle, dans ce nouveau départ, ce nouveau lieu de soin. C'est probablement une clé d'avenir.

### Exemple des référents à l'hôpital Necker, en France et à l'étranger

Pr Sabine Sarnacki - Centre de référence MAREP

On peut percevoir dans les différentes présentations d'aujourd'hui esquisses d'un projet que l'on pourrait mettre en place à Necker. Pour voir ce qui est fait dans le domaine de la transition à l'étranger, j'ai tout simplement tapé sur un moteur de recherche internet « *pediatrics centers transition* ». Et, j'ai trouvé quelques hôpitaux outre-Atlantique, mais pas d'exemples en Europe...

- Au **Ronald Reagan UCLA Medical Center**, il y a un **programme pour des enfants** qui ont des **pathologies chroniques**, cela concerne les **15-25 ans** qui ont des problèmes complexes. Ils citent la transplantation, le lupus, la drépanocytose. Ils ont un lieu en dehors de l'hôpital, mais à côté. Ils sont capables d'offrir l'identification des référents, une aide sur la couverture sociale qui est un problème aux Etats Unis, de **l'éducation thérapeutique** avec un directeur de programme qui est un médecin.
- Une autre expérience dans un **hôpital d'enfant** dans l'**Indiana**, où ils se concentrent sur les **11-22 ans** avec un **questionnaire sur les besoins pour devenir adultes**. Ils acceptent de prendre en charge des patients perdus de vue orientés par des médecins traitants - c'est peut-être l'aspect commercial du système américain ? Ce sont des enfants qui n'ont pas été suivis dans l'hôpital lorsqu'ils étaient enfants mais ce n'est pas grave, ils vont organiser le **transfert en équipe pluridisciplinaire**. Il y a des **assistantes sociales, des pédiatres**. Les pathologies les plus sollicitées sont la trisomie 21, le spina bifida, les épilepsies, l'autisme, des troubles du développement intellectuel. Pendant 3 jours, ils proposent des **consultations spécialisées**



dont ont besoin ces patients et de la coordination les autres jours de la semaine. Donc un séjour sur semaine proposé une fois par an.

- Un dernier exemple qui est intéressant à **Los Angeles, dans un hôpital d'enfants**. Ils offrent des **services transversaux**. Leur programme inclue un **coaching** pour que les patients comprennent leur maladie, leur traitement, ils leur fournissent pas mal d'outils, des référents pour leurs besoins spécifiques et ils accompagnent les parents aussi dans ce *process*, ils offrent un soutien financier. Ce programme inclue les patients ayant un problème congénital du cœur, la mucoviscidose, la transplantation du rein, d'autres organes, la rhumatologie, le cancer, la drépanocytose, le spina bifida.

Juste un mot sur le cancer, l'Institut Gustave Roussy ou à l'institut Curie, il y a des **services de transition avec des médecins** qui ont été formés à la pédiatrie et qui s'occupent des séquelles, de la prise en charge de ces adolescent qui ont eu un cancer et dont le risque de rechute n'est pas négligeable. L'intérêt pour le médecin d'adulte qui voit un patient qui a eu un cancer à l'âge pédiatrique, il va pouvoir rencontrer ce médecin de transition.

Et puis à **Melbourne (Australie)**, c'est amusant, ils ont un **learning program** très innovant où le service leur remet un diplôme signifiant qu'ils ont passé un certain nombre de sessions, qu'ils ont bien compris leur maladie et qu'ils sont désormais autonomes.

## 1.2 La transition, les transitions : quels projets aujourd'hui pour Necker ? Solutions à imaginer

**Pr Rima Nabbout** - Centre de référence CREER

J'ai un rêve qui part d'une expérience très personnelle, de l'épilepsie, du retard mental, du retard moteur.

Est-ce que le spécialiste ou « super spécialiste » va pouvoir être partout et se battre sur tous les fronts ? C'est une réflexion que l'on a eue pendant les réunions de préparation de cette journée et que je vais essayer de montrer. Nous avons parlé de solitude, de détresse face à la maladie et n'oublions pas les familles. En cas de retard intellectuel, la problématique se situe surtout vis-à-vis de l'entourage [...]

La réflexion que nous avons eue dans le centre de référence des épilepsies rares ne vient pas d'une réflexion courte. Nous sommes partis d'un questionnaire pour les médecins, les associations avant et après la transition, entre Necker et la Pitié-Salpêtrière. Nous avons commencé l'expérience avec les patients atteints de syndrome de Dravet. Les patients trouvent que le transfert se passe très bien ; nous commençons la transition dès l'âge de 12/13 ans. Qu'ont dit les patients de chez nous et les médecins adultes ? L'autonomie ! Donc nous sommes face à une pathologie avec retard intellectuel.

Le point majeur c'est les ruptures, les associations l'ont très bien dit, et se retrouver dans ce « *no man's land* », où il ne faut pas lâcher la famille, où l'on ne sait plus « qui fait quoi ». Donc, j'ai préparé mon topo bien avant ce matin et je vois qu'on est d'accord sur pas mal de point : l'autonomie, la compliance, le traitement, éviter les pertes de vue, travailler le projet de vie, la sexualité. Et ce que l'on sait dans toutes les publications, c'est que ces problèmes sont majorés par le handicap, par les troubles cognitifs, par les troubles psychiatriques et c'est le point de départ de notre réflexion dans le centre de référence des épilepsies.

Pour réussir cette transition, puis ce transfert, il faut essayer de construire un puzzle en mettant tous éléments en commun. Ce qui est important, c'est d'**anticiper**, d'**accueillir** et d'avoir un endroit dédié, adapté. Il faut mettre en place cette coordination pour s'**assurer** de l'accompagnement dans tous les aspects de la vie quotidienne qui les concernent. Je devrais plutôt dire les 4 A car le but est d'**améliorer** la prise en charge, la qualité de vie à travers un projet individualisé car il y a des projets commun mais un suivi individualisé [...]

## Conclusion - Clôture de la Journée

### Dominique Peton-Klein, Secrétaire Générale du Plan National Maladies Rares 2 (2011-2014)

Cette journée a été riche en débats et nous permet d'appréhender plus concrètement ce qui est développé sur ce sujet de la transition à Necker et dans d'autres hôpitaux.

D'abord, je note l'importance de cette rencontre organisée par l'hôpital Necker, qui réussit le challenge de réunir l'ensemble des centres de référence de l'hôpital qui partagent ainsi entre eux un certain nombre de problématiques communes sur la transition et des propositions qui peuvent émerger.

On a pu voir l'importance de l'information auprès des médecins traitants sur cette thématique de la transition, pour les adolescents souffrant d'une maladie rare. Comment peut-on les sensibiliser ? Faut-il faire de la prévention auprès des étudiants en médecine ? Quel est le bon moment ? La sensibilisation est difficile. La complexité du suivi est également une nécessité afin d'éviter des patients perdus de vue.

Il faut donc poursuivre ces réflexions pour aboutir à un vrai projet.