

filières de santé



maladies rares



Annuaire des projets Transition Adolescent-Adulte

À PROPOS



Groupe de travail inter-filières *Transition maladies rares*

Piloté par la filière NeuroSphinx depuis 2016, le groupe de travail Transition maladies rares a pour objectif d'informer, d'acculturer et de former à la transition adolescent-adulte dans les maladies rares.

Ce groupe de travail possède trois missions principales :

- 1. Développer des outils communs**
- 2. Former les professionnels de santé**
- 3. Développer un réseau transversal de professionnels**

AnDDI-Rares

*Filière de santé anomalies du développement
avec ou sans déficience intellectuelle de causes rares*



Éducation thérapeutique du patient

PROGRAMMES ETP EN FAVEUR DE LA TRANSITION ENFANT- ADULTE

Jeunes vivant avec une maladie rare d'origine génétique :

- **CLERMONT-FERRAND**

« Coup de pouce vers l'avenir : la transition enfant-adulte chez les personnes atteintes d'une maladie rare d'origine génétique »

Contact : Dr. Bénédicte PONTIER, bpontier@chu-clermontferrand.fr

Jeunes vivant avec une anomalie du développement associée à une déficience intellectuelle légère :

- **BORDEAUX**

« En route vers l'autonomie »

Contact : Dr. Sophie NAUDION, sophie.naudion@chu-bordeaux.fr

- **DIJON**

« En route vers l'autonomie ! »

Contact : Dr. Marie BOURNEZ, marie.bournez@chu-dijon.fr

- **LYON**

« P.I.L.O.T.E.R Pouvoir favoriser l'Intégration, faire les Liens, Oser, Témoigner, Encourager et Rebondir »

Contact : Mme Claire PUGET, claire.puget@chu-lyon.fr

- **NANTES**

« En route vers l'autonomie – Moi et ma particularité génétique »

Contact : Dr. Mathilde NIZON, bp-secretariat-genetique-clinique@chu-nantes.fr

- **PARIS – HÔPITAL PITIÉ SALPÊTRIÈRE**

« En route vers l'autonomie »

Contact : Mme Anne FAUDET, anne.faudet@aphp.fr

- **REIMS**

« En route vers l'autonomie »

Contact : Mme Virginie MEYER, vmeyer@chu-reims.fr

- **RENNES**

« Être uniques : en piste...vers l'autonomie...avec les aidants (Jeunes et leurs aidants) »

Contact : Mme Sonia de MINIAC, sonia.de.miniac@chu-rennes.fr

Jeunes vivant avec une microdéletion 22q11:

- **ANGERS**

« 22 raisons d'avancer »

Contact : Dr. Estelle COLIN, escolin@chu-angers.fr

- **DIJON**

« 22 raisons d'avancer »

Contact : Dr. Marie BOURNEZ, marie.bournez@chu-dijon.fr

- **MARSEILLE**

« 22 raisons d'avancer »

Contact : Dr Sabine SIGAUDY, sabine.sigaudy@aphm.fr - Dr Tiffany BUSA, tiffany.busa@aphm.fr

- **MONTPELLIER**

« 22 raisons d'avancer en Occitanie »

Contact : Dr. Jacques PUECHBERTY, j-puechberthy@chu-montpellier.fr

- **STRASBOURG**

« 22 raisons d'avancer »

Contact : Dr Elise SCHAEFER, elise.schaefer@chru-strasbourg.fr

Jeunes vivant avec une malformation des membres :

- **LILLE**

« Membres peu ordinaires, ressources extraordinaires »

Contact : Dr. Clémence VANLERBERGHE, clad@chru-lille.fr



PNDS* et recommandations

**Protocole National de Diagnostic et de Soins*

Recommandations

- Plaquette sur les spécificités de la transition enfant-adulte dans les soins des personnes atteintes d'anomalies du développement avec ou sans déficience intellectuelle



www.anddi-rares.org



<http://anddi-rares.org/>



Éducation thérapeutique du patient

Jeunes vivant avec la maladie de Moyamoya :

- **PARIS - HÔPITAL LARIBOISIÈRE**

« Accompagnons le Moyamoya » Atelier transition enfant-adulte (1 journée pour les enfants et leurs parents)
– thèmes abordés : travail sur les représentations, consultations conjointes neuropédiatre/neurologue, visite virtuelle de l'hôpital adulte avec un film immersif en réalité virtuelle à 360°C.

Contact : Carla MACHADO, carla.machado@aphp.fr



PNDS et recommandations

**Protocole national de diagnostic et de soins*

- PNDS Syndrome de Allan Herndon Dudley
- NMOSD (avec l'espace de transition JUMP au sein du GH Pitié-Salpêtrière, et l'espace « Pass'âge » aux Hospices Civils de Lyon)
- Atrophie optique dominante
- Adrénoleucodystrophie
- Ataxie de Friedreich
- Narcolepsie type 1 et 2
- MOGAD





Éducation thérapeutique du patient

Programme de transition dans les cardiopathies congénitales

- CHU de Bordeaux, Institut Saint Pierre Montpellier

Contacts : Pr Pascal Amedro, pascal.amedro@chu-bordeaux.fr; Dr Sophie Guillaumont, guillaumont.s@institut-st-pierre.fr

Programme ETP et e-ETP en collectif et au format hybride

Programme "CAP'ŒUR greffe cardiaque" (compétences/autonomie/projet)

- CHU de Bordeaux

Contacts : Mme Melissa Daccord, melissa.daccord@chu-bordeaux.fr et Dr Karine Nubret, karine.nubret@chu-bordeaux.fr

Programme en cours de construction transition greffe cardiaque

Contact : Dr Delphine Hoegy, delphine.hoegy@chu-lyon.fr et Dr Cécile Leconte, cecile.leconte@chu-lyon.fr
Localisation : HCL Lyon



Outils informatifs

Serious Game

- CRMR Pitié-Salpêtrière Pr Philippe Charron et son équipe en partenariat avec les associations de patients (ANCC, AMRYC et Ligue contre la cardiomyopathie)

Création d'un serious game "transition" pour les jeunes patients porteurs d'une cardiomyopathie et/ou d'un trouble du rythme héréditaire ou rare



Bande Dessinée "Enzo a grandi avec son syndrome du QT long"

- Centre CMARY CHU de Bordeaux - Adeline Banos et Aude Catala



PNDS et recommandations

**Protocole nationale de diagnostic et de soins*

- **Recommandations**

Recommandations sur l'organisation de la transition vers l'âge adulte des adolescents ayant une cardiopathie congénitale





Éducation thérapeutique du patient

Patients avec maladies rares et développant des troubles psychotiques à l'adolescence :

- **PARIS - HÔPITAL SAINTE-ANNE**

« Psy Rare »

Contact : Dominique WILLARD, d.willard@ghu-paris.fr

Jeunes avec Syndrome de PRAdler-Willi ou autres Obésités rares avec TCA et leurs Aidants

- **PARIS - HÔPITAL PITIÉ SALPÊTRIÈRE**

« ETP-PRADORT _A »

Contact : Dr Pauline FAUCHER, pauline.faugher@aphp.fr

Jeunes avec des troubles du développement intellectuel (TDI) :

- **LYON - HCL**

« Explore Tes Potentiels »

Contact : Dr Christelle ROUGEOT, christelle.rougeot@chu-lyon.fr

Jeunes vivant avec une épilepsie rare

- **PARIS - HÔPITAL NECKER-ENFANTS MALADES**

« EPIrare TRANSITION »

Contact : Pr Rima NABBOUT, rima.nabbout@aphp.fr

- **RENNES**

« EPIrare TRANSITION »

Contact : Dr Elisabeth DELON, elisabeth.delon@chu-rennes.fr

- **TOULOUSE**

« EPIrare TRANSITION »

Contact : Dr Caroline HACHON LECAMUS , neurohe.epilepsie@chu-toulouse.fr



Outils informatifs

Des fiches informatives en **Facile à Lire et à Comprendre** sont à disposition dans le centre documentaire du site internet de DéfiScience afin de soutenir la compréhension de l'ETP et de la Transition des jeunes vivant avec un Trouble du NeuroDéveloppement dont un Trouble du Développement Intellectuel



<https://defiscience.fr/>



Annuaire

- <https://www.fai2r.org/transition/annuaire/>



Éducation thérapeutique du patient

La plupart des programmes ETP à destination des adolescents abordent la transition ou dispose d'un atelier sur la transition :

Arthrite Juvénile Idiopathique

- « J'agis avec mon AJI » : programme destiné aux enfants, adolescents, et leurs parents

Contacts : Dr Marine FOUILLET-DESJONQUERES / Mélanie ROMIER – HFME Lyon

- « Vis et AJI » à destination des adolescents 11-18 ans

Contact : Dr Aurélia CARBASSE – Montpellier

- WEBEDUCAJ12 : programme d'ETP à distance avec un atelier commun en distanciel avec le programme « j'agis avec mon AJI » de Lyon

Contact : Dr Aurélia CARBASSE – Montpellier

- MAJIE : pour les enfants et adolescents

Contact : Dr Séverine GUILLAUME-CZITROM - Hôpital Bicêtre

- MIRAJE : Maladies Inflammatoires Rhumatismales Adolescent Jeune Enfant

Contact : Dr Linda ROSSI - Hôpital Bicêtre, Réseau RESRIP

Fièvres récurrentes auto-inflammatoires

- ETHEFIER avec un atelier spécifique

Contact : Dr Véronique HENTGEN - LE CHESNAY

Lupus systémique

- EDUCLUP pour les adolescents

Contact : Dr Brigitte BADER-MEUNIER – Hôpital Necker-Enfants Malades Paris

- « Lupus, adolescence et transition » : programme à destination des adolescents et jeunes adultes

Contacts : Dr Brigitte BADER-MEUNIER, Dr Isabelle MELKI, Dr Micheline PHA– La Suite-Necker Paris

- LES et CM de l'ado : Programme Lupus érythémateux systémique (LES) et connectivite mixte (CM) de l'adolescent

Contact : Dr Audrey LAURENT – HFME Lyon

- AJA Dip&Mai : pour adolescents et jeunes adultes atteints de déficit immunitaires ou maladies auto-immunes

Contact : Dr Aurélien GUFFROY - Strasbourg

CAP'ADJA : pour l'adolescent et le jeune adulte porteur de maladies rares

Contact : Dr Nathalie Aladjidi, Dr Stéphanie Bui, Mme Blandine Babin, Mme Angélique Bonis – Bordeaux

La Mallette transversale d'ETP dans les maladies auto-immunes et auto-inflammatoires (MAI2), comprenant un atelier transition



Livrets et guides

- Livret transition du CeRéMAIA à destination des adolescents



Outils informatiques

- Onglet dédié à la transition du site FAI²R : <https://www.fai2r.org/transition/>
- Journée Transition annuelle
- Webinaire « qu'est-ce que la transition ? » FAI²R/association Kourir
- Site internet adolupus.fr



PNDS et recommandations

**Protocole national de diagnostic et de soins*

- **Recommandations** de prise en charge de la Filière des maladies auto-immunes et auto-inflammatoires rares FAI²R.
- **Check-list et outils** pour la transition des soins pédiatriques vers les soins adultes.
- **PNDS :**

La transition est abordée dans la plupart des PNDS de maladies de la filière qui peuvent présenter un début pédiatrique :

- Syndrome de Sjögren (2022)
- Lupus systémique (2017 révisé en 2020 et en 2023)
- TRAPS (2018)
- Dermatomyosite de l'enfant et de l'adulte (2016)
- Déficit en Mévalonate Kinase (2015)
- Syndromes périodiques associés à la cryopyrine – CAPS (2013)

Et dans certains un chapitre entier lui est consacré :

- Maladie de Kawasaki (2022)
- Syndrome des antiphospholipides de l'enfant et de l'adulte (2022)
- Uvéites Chroniques Non Infectieuses de l'enfant et de l'adulte (2020)
- Maladie de Behçet (2019)
- PFAPA (2019)
- Maladie de Still (2018)
- Arthrites Juvéniles Idiopathiques (2017 révisé en 2023)
- Fièvre Méditerranéenne Familiale (2013)

<https://www.fai2r.org/transition/>



<https://www.fai2r.org/>



Éducation thérapeutique du patient

Transition et Marfan

- MARSEILLE

Ce programme souhaite éduquer les patients au travers d'ateliers afin de palier le phénomène de « perdus de vue » rencontré dans cette population.

Les objectifs :

Eduquer pour que les patients aient un suivi assidu.

Comprendre l'intérêt de l'observance.

La cible : les jeunes de 15 à 25 ans

Les ateliers :

Le médical : Marfan, qu'est-ce que c'est ? animé par le Dr Laurence BAL, responsable du Centre de Référence Maladies Rares Marfan (Assistance Publique-Hôpitaux de Marseille)

La psycho-éducation : Quelle est ma place dans la société ? Quelle est ma place dans ce corps ? animé par Sylvie PALAZZOLO, psychologue clinicienne, Centre de Référence Maladies Rares Marfan (Assistance Publique-Hôpitaux de Marseille)

Le sport et Marfan : animé par le Dr Julie BLANC

Désir de grossesse : animé par le Dr Tiffany BUSA





Annuaire

ANNUAIRE RÉFIT (réseau FILFOIE de la transition)

Développé à l'aide du Dr Teresa ANTONINI, hépatologue adulte au CHU de Lyon.

Le but de cet annuaire est d'avoir un médecin référent, dans chaque Centre de Référence et Centre de Compétence de la filière, qui pourra prendre en charge des jeunes patients atteints d'une maladie hépatique rare ayant débutée à l'âge pédiatrique.



Éducation thérapeutique du patient

Programme ETP LIFT (Lyon, Foie et Transition)

Il s'agit d'un programme ETP pédiatrico-adulte réalisé entre 2 centres.

L'objectif du programme d'Éducation Thérapeutique « LIFT » est de préparer, accompagner et suivre le jeune pendant la période de l'adolescence et l'aider à se repérer dans le monde de la médecine d'adultes.

C'est un programme qui s'adresse aux adolescents dans le cadre de la transition, atteints de maladies chroniques hépatiques rares greffés ou non, ainsi qu'à leurs parents.

En centre pédiatrique, le programme ETP abordera notamment : le travail, le médecin traitant, les traitements, les analyses biologiques.

En centre adulte, le programme ETP abordera notamment : la découverte de l'hôpital et du suivi chez les adultes ; le vécu, mieux vivre avec ma maladie : aspect psychologique ; le changement ; la vie et futur ; maladies traitements et analyses.

Programme réalisé entre le CRMR Atrésie des voies biliaires et cholestases génétiques de Lyon et le CRMR maladies inflammatoires des voies biliaires et hépatites auto-immunes de Lyon.

Contacts

- Centre pédiatrique – CRMR AVB-CG : Dr Noémie LAVERDURE (HFME-Lyon)
- Centre adulte – CRMR MVB-H : Dr Teresa ANTONINI (Hôpital de la Croix Rousse-Lyon)



PNDS et recommandations

**Protocole national de diagnostic et de soins*

- **Recommandations**

RÉFÉRENTIEL DE TRANSITION : "Recommandations visant à optimiser la prise en charge médicale globale des jeunes patients porteurs de maladies chroniques du foie ou transplantés hépatiques suivis en pédiatrie et arrivant à l'âge adulte"

Un schéma synthétique a été fait par la filière et est à retrouver sur le site internet de FILFOIE

- **PNDS**

La transition est abordée dans les PNDS suivants :

- Hépatite Auto-Immune (HAI) ;
- PNDS Cholangite Sclérosante Primitive (CSP) ;
- PNDS Fistules porto-systémiques congénitales ;
- PNDS Déficits de synthèse des acides biliaires primaires (DSAB)



<https://www.filfoie.com/>



Outils informatifs

Une collection de webinaires traitant du sujet de la transition dans différentes pathologies neuromusculaires sont présents en replay sur le site internet de la filière :

- Questions/ réponses sur la SMA, échanges entre professionnels de santé et familles
- Myasthénie auto-immune de l'adolescent
- Neuropathie démyélinisante chez l'enfant



PNDS et recommandations

**Protocole national de diagnostic et de soins*

- **PNDS**

Plusieurs des PNDS de la filière traitent de la transition enfant/ adulte :

- Dystrophie musculaire de Duchenne (2019)
- Glycogénose de Type III (2021)
- Atrophie optique dominante OPA1 (2021)
- Amyotrophie spinale infantile (2021)
- Arthrogryposes multiples congénitales (2021)
- Maladies mitochondriales apparentées au MELAS (2021)
- Myopathies reliées au collagène VI (2022)





Annuaire

L'ensemble des CRMR et CCMR concernant l'organisation de la transition est consultable sur le site internet de la filière.

- <https://fimarad.org/>



Éducation thérapeutique du patient

La plupart des programmes ETP de la filière abordent la thématique de la transition. Retrouvez les programmes ETP sur le site internet de la filière :

- <https://fimarad.org/programmes-et-outils-etp/>



PNDS et recommandations

**Protocole national de diagnostic et de soins*

La plupart des PNDS de la filière abordent la thématique de la transition. Retrouvez les PNDS sur le site internet de la filière :

- <https://fimarad.org/les-pnds-maladies-rares-dermatologiques/>





Annuaire

La filière travaille sur un annuaire de correspondants adultes pour la transition des patients atteints de maladies rares abdomino-thoraciques.

FIMATHO met régulièrement à jour sa cartographie des centres maladies rares (disponible sur son site internet www.fimatho.fr) en indiquant sur la fiche description des centres pédiatriques le correspondant adultes, lorsqu'il est identifié.



Outils informatiques

Journées inter-FSMR Transition :

Il s'agit d'une action inter-filières pilotée par la filière FIMATHO.

Les « journées transition » s'adressent principalement aux patients adolescents/jeunes adultes atteints de maladies rares et leurs parents.

Elles sont organisées dans les CHU volontaires sur l'ensemble du territoire français. Leur objectif principal est d'informer et sensibiliser aux enjeux de la transition des services de soins pédiatriques vers les services de soins pour adultes et de présenter des acteurs et initiatives locales en lien avec la transition (programmes ETP, études, espaces transition, plateformes d'expertises maladies rares, associations de patients...).



PNDS et recommandations

**Protocole national de diagnostic et de soins*

- **Recommandations**

Kit transition FIMATHO : recommandations et outils pour la Transition (6 documents : recommandations, fiche de suivi, questionnaire d'évaluation de l'autonomie du patient, check-list). Conçu comme un ensemble complet à télécharger, le kit de transition est à destination des médecins pédiatriques ou en service d'adultes qui souhaitent accompagner leurs patients dans le processus de transition vers les services adultes ou les y accueillir.





Annuaire

L'ensemble des CRMR et CCMR concernant l'organisation de la transition est consultable sur le site internet de la filière :

- <https://www.firendo.fr/annuaire-des-membres-de-la-filiere>



Éducation thérapeutique du patient

PROGRAMME D'ETP : PRISE EN CHARGE AU MOMENT DE LA TRANSITION

- CRMR Maladies Rares de la Croissance – Service d'endocrinologie – Hôpital Pitié-Salpêtrière, Paris

CONTACT: Pr TOURAINE/Sabine MALIVOIRE

Public concerné : patients et leurs familles



Formation

Diplôme inter-universitaire (DIU) Endocrinologie et métabolismes de la transition

Responsables d'enseignement : Pr Michel POLAK

Faculté de Santé Université Paris Cité

Objectif : Réévaluer le diagnostic, adapter les thérapeutiques, aborder les problèmes spécifiques à cette phase de vie : compliance thérapeutique, sexualité, fertilité.

https://odf.u-paris.fr/fr/offre-de-formation/diplome-d-universite-du-diu-1/sciences-technologies-sante-STS/diu-endocrinologie-et-metabolismes-de-la-transition-XUH3_81.html



PNDS et recommandations

**Protocole national de diagnostic et de soins*

- PNDS

Un chapitre « Transition » existe dans de nombreux PNDS publiés par les experts membres de la filière maladies rares endocriniennes : <https://www.firendo.fr/filiere-firendo/espace-telechargement/outils-pratiques/fal/document/detail/pnds-existants/>



<https://www.firendo.fr/>



Outils informatifs

Séries de webinars MetabERN en collaboration avec la SSIEM



Livrets et guides

Livret "passport pour la transition vers les soins adultes"

Brochure de la pédiatrie aux soins adultes : pour une transition réussie

Rédigé par la filière G2M : Pr Brigitte Chabrol, Dr Nadia Belmatoug, Dr Pierre Broué, Dr Dries Dobbelaere, Dr Claire Douillard, Mme Sandrine Dubois, Pr François Feillet, Dr Alain Fouilhoux, M. Laurent François, Dr Paul Jacquin, Pr François Labarthe, Dr Delphine Lamireau, Pr François Maillot, Dr Karin Mazodier, Dr Fanny Mochel, Mme Annick Perrier, Dr Manuel Schiff. Avec le soutien institutionnel du laboratoire SOBI.



PNDS et recommandations

**Protocole national de diagnostic et de soins*

- **PNDS**

La transition des adolescents atteints d'une maladie héréditaire du métabolisme des services pédiatriques aux services adultes.

- **Publications scientifiques**

Transition from pediatric to adult care in adolescents with hereditary metabolic diseases: Specific guidelines from the French network for rare inherited metabolic diseases (G2M), Pr B. Chabrol et al.

Transition from child to adult health care for patients with lysosomal storage diseases in France: current status and priorities-the TENALYS study, a patient perspective survey, Dr Nadia Belmatoug et al.

Transition de la médecine pédiatrique vers la médecine d'adulte des patients atteints de maladies héréditaires du métabolisme. Recommandations de la filière G2m (Groupement des Maladies héréditaires du Métabolisme)



<https://www.filiere-g2m.com/>



Outils informatifs

Rapport sur la transition enfant adulte de la filière MaRIH
Fiche personnalisée de transition MaRIH – version interactive
Fiche personnalisée de transition MaRIH – version imprimable



Éducation thérapeutique du patient

Programme d'ETP pour les patients atteints de cytopénies auto-immunes
Comprend un atelier sur la prise d'autonomie de l'adolescent.





Éducation thérapeutique du patient

- **BORDEAUX (CRMR DE BORDEAUX, GROUPE HOSPITALIER PELLEGRIN)**

Drépéduc : programme d'éducation thérapeutique du patient drépanocytaire adulte jeune du sud-ouest

- **COLOMBES (CCMR DE COLOMBES, HÔPITAL LOUIS MOURIER)**

Prévention des complications aiguës et chroniques et amélioration de la qualité de vie de l'enfant drépanocytaire, volet transition (au moins 2 séances)

- **CRÉTEIL (CRMR DE CRETEIL, CENTRE HOSPITALIER INTERCOMMUNAL)**

Éducation thérapeutique de l'enfant drépanocytaire de la naissance au passage en service adulte

- **MARSEILLE (CRMR DE MARSEILLE, CENTRE HOSPITALIER UNIVERSITAIRE DE LA TIMONE)**

Extension (mise à disposition de trames des séances et développement d'un e-programme) du programme ETP et Thalassémie, comprend 1 volet transition,

Programme d'éducation thérapeutique chez le patient adulte et adolescent drépanocytaire à partir de 13 ans

- Préparation à la transition pédiatrie-adulte d'adolescent drépanocytaire d'Île-de-France : Week-end AdoDrep, Association EVAD, Île-de France

Les informations sur la transition sont disponibles sur le site de la filière MCGRE ici :



Livrets et guides

- Livret pour les **professionnels**
- Livret pour les **adolescents** : *Carnet de liaison*



Outils informatifs

Compte rendu spécifique de transition à destination du professionnel de santé :

- Courrier transition du secteur pédiatrique au secteur adulte au médecin traitant.
- Dépliant "Transition" destiné au patient.





Éducation thérapeutique du patient

Programme régional d'éducation thérapeutique de personnes atteintes d'hémophilie ou d'autre anomalie constitutionnelle de la coagulation du centre du Dr Roseline D'OIRON CRMH « Hémophilie » site constitutif du Kremlin-Bicêtre –APHP comporte un atelier dédié à la transition enfant-adulte.



PNDP et recommandations

**Protocole national de diagnostic et de soins*

Un chapitre dédié à la transition est disponible dans les protocoles nationaux de diagnostic et de soin :

- « Hémophilie » (2019), page 99
- « Maladie de Willebrand Type 3 » (2022), page 74
- « Saignements Utérins Abondants (SUA) chez la jeune femme atteinte de maladies hémorragiques rares constitutionnelles ou acquises (MHCA) » (2022), page 70



Outils informatifs

- Rapport sur l'organisation de la transition ado-adulte dans les centres de suivi de la filière MHEMO suite à une enquête menée en 2017.
- Ressource documentaire disponible sur le site internet de MHEMO dans le sous-onglet « Transition enfant-adulte»

Sont disponibles dans cette ressource des informations concernant :

- Le point de vue des professionnels de santé
- Le point de vue des patients
- La transition enfant-adultes et les actions inter-filières
- Les outils et services disponibles
- Un guide sur la transition enfant adultes dans les maladies hémorragiques constitutionnelles dans les pays francophones
- Rédaction des recommandations (finalisé début 2024).

Des outils tels qu'une frise chronologique, l'adaptation de questionnaires d'évaluation, une *check list* professionnels de santé, une *check list* patients et un livret de transfert pour patient sont en cours de création.



Recherche en SHS

**Sciences Humaines et Sociales*

Projet **TRANSHEMO** (2017-2022) «Déterminants et conséquences de la transition vers l'âge adulte pour les adolescents atteints d'hémophilie» Appel à Projet PREPS 2015
Coordination : Service d'Epidémiologie et d'Economie de la Santé (AP-HM) / EA 3279 (AMU) / EA 849 (AMU)

2 phases :

- **Quantitative** : Déterminer l'effet de facteurs psycho-sociaux et organisationnels sur la qualité de la transition vers la vie d'adulte des jeunes patients atteints d'hémophilie, appréciée par l'évolution de leur observance au suivi clinique qui leur est proposé et au traitement prophylactique qui leur est prescrit
- **Qualitative** : Explorer, par des entretiens auprès des adolescents et des jeunes adultes, les facteurs spécifiques impliqués dans les processus sous-optimaux de transition, les raisons d'émergence de ces facteurs et les leviers d'action possibles permettant une plus grande autonomisation

Les résultats de l'étude sont parus le 29 septembre 2023 dans le journal "Haemophilia".

Ils ont permis d'identifier chez les patients, aidants et professionnels de santé, les facteurs favorisant la transition et l'autonomie ainsi que ceux les limitant.

Ces éléments étayés de la bibliographie de l'étude ont servi de base à la rédaction des recommandations : "Processus de transition enfant/adulte des patients atteints de maladie hémorragique constitutionnelle"



<https://mhemo.fr/>

MUCO-CFTR

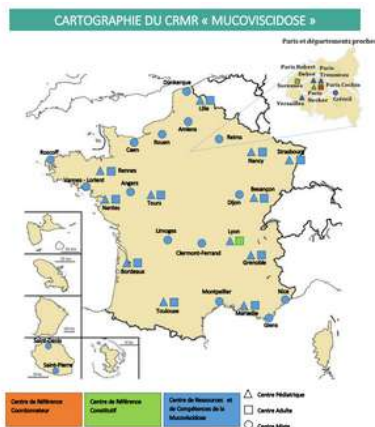
Filière de santé maladies rares mucoviscidose
et des affections liées à une anomalie de la protéine CFTR



Annuaire

L'annuaire des CRCM pédiatriques, adultes ou mixtes est consultable pour l'organisation des transferts sur le site de la filière muco CFTR

Listes des centres mucoviscidose - Filière Muco CFTR - mucoviscidose (muco-cftr.fr)



Livrets et guides

- Plusieurs livrets sont déployés pour les adolescents atteints de mucoviscidose et les parents à l'initiation soit des CRCM, soit des associations comme Vaincre la Mucoviscidose.
- Un film d'animation a été réalisé à l'issue de l'étude SAFETIM (Suivi des Adolescents, des Familles et des Equipes pour une Transition Idéale dans la Mucoviscidose)



Outils informatiques

Les CRCM ont mis au point de nombreux outils informatiques de la transition de leur patient en ritualisant des consultations communes entre la pédiatrie et les adultes, en élaborant des livrets de présentation des CRCM adulte, en organisant des visites etc.



PNDS et recommandations

**Protocole national de diagnostic et de soins*

- **PNDS**

Le PNDS Mucoviscidose 2017 ne mentionne pas de recommandations spécifiques pour la transition, hormis dans le chapitre de l'accompagnement psychologique. Néanmoins de nombreux articles analysant les impacts de la transition ou des critères de qualité (étude SAFETIM) ont été publiés ces dernières années.



Formation

e-Learning - eduMuco

Pour les soignants, un e-learning sous forme d'un webinaire sur la transition (2019) est disponible sur e-Learning :

- eduMuco - Filière Muco CFTR - mucoviscidose (muco-cftr.fr)

Des sessions ou ateliers se sont aussi tenus sur ce thème lors de Journées Francophones de la Mucoviscidose.



Éducation thérapeutique du patient

Quasiment tous les CRCM français portent beaucoup de programmes ETP avec une valence "transition" et certains sont même commun entre la pédiatrie et les adultes.

Le GETHEM (Groupe Éducation Thérapeutique et Mucoviscidose) propose sur son site GETHEM - Education Thérapeutique et Mucoviscidose (muco-cftr.fr) un référentiel de compétences révisé en 2022, des outils de BEP comme le BOB' ADO (dispositif d'évaluation des compétences du patient adolescent atteint de mucoviscidose), des séances ETP et des outils spécifiques Ado, par exemple « Si on en parlait ? ». Son groupe de travail « ado-transition » élabore de nouvelles séances autour d'autres thèmes telles que les addictions, santé affective et sexuelle...



<https://muco-cftr.fr/index.php/fr/>

Annuaire

Les malformations rares opérées pendant l'enfance sont souvent mal connues des médecins et chirurgiens d'adultes, alors que le suivi reste primordial. Afin de répondre aux attentes des patients en transition ou devenus adultes, NeuroSphinx a recensé des médecins d'adultes compétents pour ces pathologies complexes.

- <https://neurosphinx.com/reseau-medecins-adultes/>

Éducation thérapeutique du patient

• PARIS - HÔPITAL NECKER-ENFANTS MALADES

Acquisition d'une propreté socialement acceptable pour les enfants porteurs de malformations ano-rectales et pelviennes rares et leurs parents

Contact : Dr Célia CRÉTOLLE, cretolle@gmail.com / Aline CAZENAVE, aline.cazenave@aphp.fr

L'adolescence et la transition y sont abordées

Formation

Dans le cadre du volet Formation inhérent aux missions des filières, NeuroSphinx a développé un e-learning éligible au Développement Professionnel Continu :

« Formation à la transition dans les malformations anorectales rares »

Conçue par une équipe pluridisciplinaire experte, la formation, aborde les enjeux du suivi médical et chirurgical, notamment la place centrale du chirurgien pédiatre en l'absence de référent adulte, les aspects liés à la sexualité, les enjeux gynécologiques, mais également des volets psychologiques et médico-sociaux.





Livrets et guides

Le livret Transition, initié début 2016 par le service de chirurgie viscérale pédiatrique du CHU Marseille-Hôpital la Timone, en collaboration avec la filière, regroupe toutes les informations nécessaires au bon déroulement de la Transition du patient.

Il est disponible sur le site de la filière :

- <https://neurosphinx.com/la-transition-a-neurosphinx/>



Outils informatiques

- Flyer Transition



<https://neurosphinx.com/>



Éducation thérapeutique du patient

- **MONTPELLIER**

Maladies rénales rares et transition du service pédiatrique au service adulte

Connaitre sa maladie et ses conséquences

Comprendre son corps, sa maladie et son traitement

Apprendre à vivre avec sa pathologie, à communiquer avec ses proches et à exprimer ses émotions

Préparation et accompagnement du service de pédiatrie vers le service adulte

Contact : Dr Lydia ICHAY



Livrets et guides

- Programme d'aide au transfert et à la transition



PNDS et recommandations

**Protocole national de diagnostic et de soins*

- **Recommandations**

Programme pour l'optimisation de la prise en charge des patients atteints de maladies rénales (chroniques) ou transplantés rénaux suivis en pédiatrie et arrivant à l'âge adulte.

Il est composé de plusieurs documents à retrouver sur la page dédiée : <https://www.filiereorkid.com/transition/>

- Optimisation de la prise en charge
 - Plaquette d'information "Vers les soins adultes"
 - Questionnaires patient
 - Questionnaire parents / tuteurs
 - Document de suivi médecin
 - Fiches de liaison médecins
 - Questionnaire patient après de transfert
- **PNDS**
 - Cystinose
 - Maladie Rénale Chronique (MRC) de l'Enfant





Éducation thérapeutique du patient

- PARIS - HÔPITAL NECKER-ENFANTS MALADES / HÔPITAL COCHIN

ETP TOI (Transition Ostéogénèse Imparfaite) : Faciliter la transition des adolescents et jeunes adultes



Livrets et guides

- Suite à une enquête réalisée auprès du réseau OSCAR, réalisation d'une fiche TRANSITION de recommandations pour les professionnels de santé
 - <https://www.filiere-oscar.fr/13550-transition-enfant-adulte.htm>



PNDS et recommandations

**Protocole national de diagnostic et de soins*

Retrouvez les PNDS de la filière

- iPPSD, les pathologies de l'inactivation de la signalisation PTH/PTHrP - 2023
- Syndrome Cornelia de Lange - 2022
- Dysplasie fibreuse des os et syndrome de McCune-Albright - 2022
- Chondrodysplasies ponctuelles - 2022
- Syndrome Trichorhinophalangien (TRPS) - 2021
- Dysplasies géloéophysiques et dysplasies acromicriques - 2021
- Hypophosphatasie de l'enfant et de l'adulte - 2021
- Syndrome Nail-Patella - 2020
- Syndrome d'Ehlers-Danlos Non Vasculaire (SED NV) - 2020
- Fragilités osseuses secondaires de l'enfant - 2019
- Hypophosphatémies héréditaires à FGF23 élevé (dont hypophosphatémies liées à l'x) - 2018
- Hypoparathyroïdie - 2017
- Ostéogénèse imparfaite - 2017



Annuaire

Vous pouvez retrouver, les professionnels qui prennent en charge la transition enfant-adulte au sein des centres experts labellisés OrphaLung, PulmoTension et RespiRare sur notre carte interactive en cochant le filtre “consultation transition enfant-adulte”.



Livrets et guides

- **Programme Ready Steady Go** : le programme consiste en une série de questionnaires évolutifs avec l'âge, et de documents de suivi destinés au jeune patient, à sa famille et au médecin référent. Les questionnaires abordent plusieurs aspects de la vie du patient (la maladie, la vie quotidienne, le projet professionnel...)

Vous pouvez commander vos exemplaires auprès de la filière à respifil.france@aphp.fr

- **Livrets**

RespiFIL a souhaité mettre à disposition des professionnels de santé, des patients et de leurs proches, des livrets d'informations sur certaines des maladies de son périmètre, avec un double objectif :

- Mettre à disposition des professionnels de santé un support pendant les consultations
- Accompagner les patients et leurs proches suite à leur consultation, une fois leur retour à domicile

Ces livrets sont le fruit d'une collaboration de professionnels spécialistes des maladies respiratoires rares. Ils naissent de l'écoute de patients, qui, ont un jour dû affronter le diagnostic de ces maladies.

Pour les consulter, les télécharger :

<https://respifil.fr/maladies/livrets-information-patients/>

Un livret sur l'orientation professionnelle des adolescents et des recommandations à destination des professionnels sont également en cours de rédaction.





Outils informatifs

Programme j'agis sur mon souffle - Les vidéos d'activité physique adaptée

« Pour améliorer la qualité de vie des jeunes patients atteints de maladies respiratoires rares, RespiFIL en partenariat avec l'Association SIEL BLEU, propose un programme en ligne d'activité physique adaptée pour enfants, spécialement créé pour eux. »

<https://respifil.fr/patients/activite-physique-adaptee-apa/#programme-j-agis-sur-mon-souffle>

Les espaces transition et la transition expliqués aux patients

<https://respifil.fr/patients/transition-enfant-adulte/>



PNDS et recommandations

**Protocole national de diagnostic et de soins*

• PNDS

- Bronchiectasie de l'enfant, diagnostic et prise en charge (Hors Mucoviscidose & Dyskinésies Ciliaires Primitives) (2021)
- Malformations pulmonaires congénitales de l'enfant (2021)
- Pneumopathie d'hypersensibilité de l'enfant (2020)
- Hypertension artérielle pulmonaire (HTAP) (2020)
- Dyskinésies ciliaires primitives (2018)

Et ceux où un chapitre entier est consacré à la transition ado-adulte :

- Dysplasie bronchopulmonaire (2023)
- Papillomatose respiratoire récurrente (PRR) (2022)
- Maladie héréditaire du métabolisme du surfactant (2021)
- Pneumopathies interstitielles diffuses (PID) de l'enfant (2017)
- Syndrome d'Ondine (2018)

Pour consulter les PNDS, les télécharger :

- <https://respifil.fr/professionnels/protocoles-nationaux-de-diagnostic-et-de-soins-pnds/#pnds-maladies-respiratoires-rares>



<https://respifil.fr/>



Éducation thérapeutique du patient

- **PARIS - HÔPITAL PITIÉ SALPÊTRIÈRE / HÔPITAL NECKER-ENFANTS MALADES**

Programme ETP "Aide à la transition des jeunes présentant une surdité génétique" CRMR Surdités génétiques,

Contact : Dr Isabelle MOSNIER, La Pitié-Salpêtrière service ORL, et CRMR associé Surdités génétiques, Necker-Enfants Malades, Dr Sandrine MARLIN

<https://www.etp-surdite-necker-pitie.fr/>

- **STRASBOURG**

Programme d'ETP pour le jeune adulte atteint du syndrome de Bardet-Biedl (BBS) – CRMR CARGO

Contact: Dr Anaïs PHILIPPE



Outils informatifs

Pour démêler les informations et faciliter la compréhension des réseaux d'acteurs maladies rares, la filière SENSGENE a créé une vidéo qui retrace le parcours d'une jeune patiente au sein d'un centre de référence de la filière.

Pour voir la vidéo : <https://www.sensgene.com/video-cest-une-maladie-rare-et-apres/>



PNDS et recommandations

**Protocole national de diagnostic et de soins*

- **PNDS**

- Retrouvez les PNDS de la filière : <https://www.sensgene.com/les-pnds-de-la-filiere/>



<https://www.sensgene.com/>

Annuaire

L'annuaire des Centres Maladies Rares de la Filière permet d'organiser le transfert, en distinguant les centres pédiatriques, adultes et mixtes.

- <https://www.tete-cou.fr/>

Éducation thérapeutique du patient

Plusieurs programmes d'Éducation Thérapeutique du Patient comprennent un module dédié à la préparation et l'accompagnement des ados dans leurs parcours de transition.

- **PARIS - HÔPITAL NECKER-ENFANTS MALADES**

Ainsi, dans le cadre du programme d'ETP « Mieux comprendre la trachéotomie », le Centre de Référence des Malformations ORL rares (MALO) de l'hôpital Necker-Enfants Malades organise chaque année une journée dédiée aux adolescents.



Outils informatiques

Le site Internet de la Filière

regroupe les principales ressources dédiées à la transition dans les maladies rares : guides, outils, podcasts, vidéos, programmes d'Éducation Thérapeutique du Patient, espaces dédiés des hôpitaux, événements.



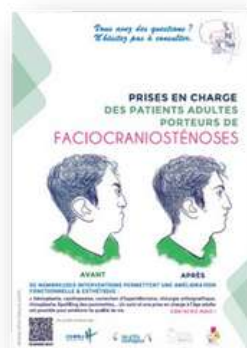


Outils informatifs

Le Centre de Compétence Maladies Rares des Craniosténoses et Malformations Craniofaciales (CRANIOST) de l'Hôpital Universitaire de Tours propose des supports d'information sur la transition enfant-adulte pour les patients adolescents et adultes atteints de faciocraniosténose et leurs familles :

- Brochure d'information pour les patients atteints de faciocraniosténose et leurs familles expliquant la transition enfant-adulte et les possibilités de prise en charge à l'âge adulte
- Affiche d'information
- Vidéo de témoignages de patients pris en charge chirurgicalement à l'âge adulte.

Ces supports d'information ont pour but de rassurer les patients face à des interventions chirurgicales lourdes et complexes et d'en montrer les bénéfices sur les plans fonctionnel, morphologique, esthétique, psychologique ainsi que sur leur qualité de vie. Ces outils ont été réalisés grâce au financement de la filière TETECOUCO.



La 8e Journée Nationale annuelle de la Filière, le 13 octobre 2023, a été consacrée à la transition ado-adulte.

Elle a été l'occasion de former et informer les professionnels des Centres de la Filière, les patients et leurs familles, sur les enjeux liés à la transition, les problématiques rencontrées dans les malformations de la tête, du cou et des dents, mais également de leur faire connaître les espaces dédiés à la transition et leurs activités. De nombreux échanges ont permis de réfléchir ensemble aux leviers qui pourraient améliorer cette étape importante du parcours de soins des jeunes patients.



Livrets et guides

Suite à l'enquête "État des lieux de la transition" initiée par l'inter-filières dans le cadre du colloque transition ado-adulte qui a eu lieu le 22 juin 2023, une grande enquête a été lancée en 2023 au sein de la Filière, dans l'objectif de recenser les connaissances, les expériences, les pratiques, les initiatives et les besoins au sujet de la transition enfant-adulte. Sa finalité est également de sensibiliser toutes les personnes concernées à cette période cruciale et de leur faire connaître les dispositifs et ressources existants.

Elle comprend un volet destiné aux professionnels des centres de la Filière, et un autre aux patients et à leurs aidants, élaboré avec les représentants associatifs de la Filière.

Une première restitution en a été faite au cours de la 8e Journée Nationale annuelle de la Filière.

L'enquête est toujours en cours, afin de recueillir plus largement l'expérience, les besoins et les idées des professionnels, des patients et de leurs aidants.





PNDS et recommandations

**Protocole national de diagnostic et de soins*

La plupart des PNDS coordonnés au sein de la Filière comporte un volet dédié aux recommandations dans le cadre de la transition adolescent-adulte :

- Syndrome CHARGE
- Malformations lymphatiques kystiques
- Microsomies craniofaciales
- Agénésies dentaires multiples
- Amélogénèses imparfaites
- Fentes labiales et/ou palatines
- Papillomatose respiratoire récurrente



<https://www.tete-cou.fr>



Pour aller plus loin...

Les 5 dimensions de la transition dans les maladies rares

Ce guide pour l'accompagnement lors de la période de transition des adolescent.e.s et des jeunes adultes atteints de pathologies chroniques rares est le fruit d'un travail collaboratif mené par des professionnels de 18 filières de santé maladies rares, avec l'aide de l'AFDET et la participation de patients adolescent.e.s et jeunes adultes. Les rencontres avec des patients adolescents et jeunes adultes ont permis d'identifier cinq dimensions à développer pour accompagner la période de transition.



Franchir, le podcast (pilote par la filière NeuroSphinx)

Il adopte un ton et une approche décomplexés pour aborder une étape fondamentale dans la vie d'un jeune patient atteint d'une pathologie rare et / ou chronique.

Le parti pris assumé de cet outil est de parler de la transition médico-sociale adolescent-adulte autrement...! En osant poser toutes les questions, le podcast dresse les enjeux de la transition ado-adulte et esquisse, concrètement, des pistes pour mieux la vivre.



Les journées inter-filières (pilotees par la filière FIMATHO)

La filière de santé maladies rares Fimatho pilote l'organisation des journées inter-filières transition. Un tour de France est organisé abordant des thématiques spécifiques (orientation professionnelle, activité physique, ...)


Les «journées transition» s'adressent aux patients adolescents/jeunes adultes atteints de maladies rares et leurs parents ainsi qu'aux professionnels de santé. Elles sont organisées dans les CHU volontaires sur l'ensemble du territoire français. Leur objectif principal est d'informer et sensibiliser aux enjeux de la transition des services de soins pédiatriques vers les services de soins pour adultes et de présenter des initiatives locales (programmes ETP, études, associations...) en lien avec la transition. Chaque journée est orientée sur une thématique spécifique : activité physique adaptée, orientation scolaire et professionnelles, etc.



Liens utiles

Filières de Santé Maladies Rares

www.filièresmaladiesrares.fr

 Consulter la page « Transition » dans l'onglet « Prise en charge »

Transition Maladies Rares

<https://transitionmaladiesrares.com/>

filières de santé



maladies rares

Version Avril 2024