

filières de santé



maladies rares

**LIVRET DES PROJETS
TRANSITION
ADOLESCENT-ADULTE
DÉVELOPPÉS PAR**

**LES FILIÈRES DE
SANTÉ MALADIES
RARES**

Groupe interfilières transition piloté par la filière de santé maladies rares NeuroSphinx

2023

www.transitionmaladiesrares.com

www.filieresmaldiesrares.fr

filières de santé



maladies rares

Table des
Matières

- 1 A propos des filières
- 2 A propos du groupe de travail interfilières
- 3 Les projets filières
- 33 Les projets interfilières
- 34 Notre contact

filières de santé



maladies rares

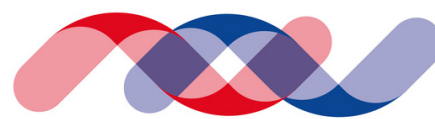
A propos des filières

Rattachée à un établissement de santé et placée sous la responsabilité d'un responsable médical, une filière de santé maladies rares (FSMR) est une structure qui rassemble et coordonne un ensemble d'acteurs impliqués dans les maladies rares et leur prise en charge.

Elle regroupe des centres de référence (CRMR) et de compétence maladies rares (CCMR), des centres de ressources, des professionnels de santé, des laboratoires de diagnostic et de recherche, des sociétés savantes, des structures éducatives, sociales et médico-sociales, des universités, des associations de patients et tout autre partenaire – y compris privé et européens (ERN) – apportant une valeur ajoutée à l'action collective. Ensemble, ces acteurs co-construisent une réponse aux enjeux posés par les maladies rares (prise en charge, diagnostic, recherche, formation, etc.).

Il existe 23 FSMR chacune couvrant un champ large et cohérent de maladies, soit proches dans leurs manifestations, leurs conséquences ou leur prise en charge, soit responsables d'une atteinte d'un même organe ou d'un système.

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



A propos

Groupe de travail interfilières transition

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

Ce groupe de travail a trois missions principales :

1

Développer des outils communs

2

Former les professionnels de santé

3

Développer un réseau transversal de professionnels

Education thérapeutique du patient (ETP)

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, 04.73.75.06.54

• JEUNES VIVANT AVEC UNE ANOMALIE DU DÉVELOPPEMENT ASSOCIÉE A 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, 04.72.35.78.19

NANTES

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

Contact : Dr. Mathilde NIZON, bp-secretariat-genetique-clinique@chu-nantes.fr,
02 40 08 32 45

PARIS – PITIE SALPETRIERE

« 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, 03.26.78.78.50

AnDDi-Rares

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

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 MICRODÉLÉTION 22q11**

ANGERS

« 22 raisons d'avancer »

Contact : Dr. Estelle COLIN, 02.41.35.38.83

DIJON

« 22 raisons d'avancer »

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

MARSEILLE

« 22 raisons d'avancer »

Contacts : Dr. Sabine SIGAUDY, sabine.sigaudy@ap-hm.fr et Dr. Tiffany BUSA, tiffany.busa@ap-hm.fr, 04.91.38.67.49

MONTPELLIER

«22 raisons d'avancer en Occitanie»

Contact : Dr. Jacques PUECHBERTY, 04.67.33.65.64

STRASBOURG

« 22 raisons d'avancer »

Contact : Dr. Elise SCHAEFER, elise.schaefer@chru-strasbourg.fr, 03.69.55.19.55

• **JEUNES VIVANT AVEC UNE MALFORMATION DES MEMBRES**

LILLE

« Membres peu ordinaires, ressources extraordinaires »

Contact : Dr. Clémence VANLERBERGHE, clad@chru-lille.fr, 03.20.44.49.11

Protocole National de diagnostic et de soin (PNDS) et recommandations

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

<http://anddi-rares.org/assets/files/transition-vf.pdf>



www.anddi-rares.org



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



BRAIN-TEAM

Filière de santé maladies rares du système nerveux central

PNDS et recommandations

- 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
- Adréno-leucodystrophie
- Ataxie de Friedreich
- Narcolepsie type 1 et 2
- MOGAD



<http://brain-team.fr/>



cardiogen

filère nationale de santé
maladies cardiaques héréditaires ou rares
www.filiere-cardiogen.fr

Cardiogen

Filière de santé maladies cardiaques héréditaires

Outils informatifs

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

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

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

Centre CMARY CHU de Bordeaux - Adeline Banos et Aude Catala



PNDS et recommandations

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

Education thérapeutique du patient

Programme de transition dans les cardiopathies congénitales

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

Localisations : CHU de Bordeaux, Institut Saint Pierre Montpellier

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

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

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

Localisation : CHU de Bordeaux

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



<https://www.filiere-cardiogen.fr/>

DefiScience

Filière de santé maladies rares du neurodéveloppement

Education thérapeutique du patient

- PSy rare Programme d'ETP pour les patients avec maladies rares et développant des troubles psychotiques à l'adolescence-Mme WILLARD Dominique - Saint Anne Paris
- « Explore Tes Potentiels ». Jeunes avec des Troubles développement intellectuel (TDI) Dr Christelle ROUGEOT HCL Lyon
- EPIrare TRANSITION Accompagnement des adolescents avec une épilepsie rare vers le suivi adulte Pr Rima Nabbout, Necker Paris-Docteur Caroline Hachon le Camus Toulouse- Docteur Elisabeth DELON CHU Rennes



<https://defiscience.fr/>

Fai2r

Filière de santé des maladies auto-immunes et auto-inflammatoires rares

Livrets et guides

Livret transition du CeRéMAIA à destination des adolescents

Annuaire

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



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



Outils informatifs

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

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

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

PNDS et recommandations

- 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)
- 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)
- Fièvre Méditerranéenne Familiale (2013)

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

Education 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

- WEBEDUCAJI2 : 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 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

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

Fava-Multi

filière de santé des maladies vasculaires rares à atteintes multisystémiques

Education thérapeutique du patient

TRANSITION ET MARFANS

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

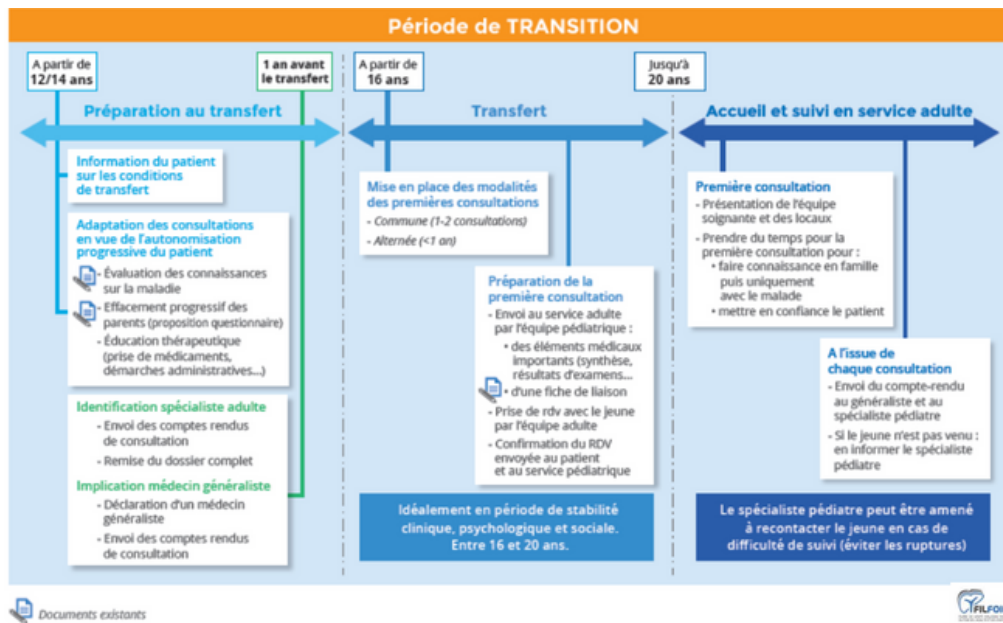


<https://favamulti.fr/>

Filfoie

Filière de santé maladies rares du foie de l'adulte et de l'enfant

Schéma de la transition réalisé par Filfoie



PNDS et 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" + 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)se, animé par le Dr Tiffany BUSA

Education 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'Education 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 CCMR maladies inflammatoires des voies biliaires et hépatites auto-immunes de Lyon.

Contacts

Centre pédiatrique – CRMR AVB-CG : Dr Noémie Laverdure (HFME-Lyon)

Centre adulte – CCMR MVB-H Dr Teresa Antonini (Hôpital de la Croix Rousse-Lyon)



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

FILNEMUS

Filière de santé des maladies neuromusculaires rares

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

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)



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



FIMARAD

Filière de santé des maladies rares dermatologiques

Annuaire

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

PNDS et recommandations

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/>

Education 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/>



<https://www.fimarad.org>

Fimatho

Filière de santé abdomino-thoraciques

Annuaire

En cours

Outils informatifs

Journée interfilière transition

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.

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



PNDS et 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.



Firendo

Filière de santé maladies rares endocriniennes

Education thérapeutique du patient

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

CONTACT: Pr TOURAINE/Sabine MALIVOIRE

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

Public concerné : patients et leurs familles



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

G2M

Filière de santé maladies rares héréditaires du métabolisme

Livrets et guides

Livret "passeport 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 articles scientifiques

- **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)

Outils informatifs

Séries de webinars MetabERN en collaboration avec la SSIEM



SSIEM-MetabERN collaboration-
Webinar on transition from
childhood to adulthood 25 April
2019 at 2.30 pm Bruxelles time
SSIEM-MetabERN collaboration



ORGANISATION
Dr Nadia BELMATOUG
Azza KHEMIRI – PhD Filière G2M
Margaret GIULIANI Patiente



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

MaRIH

Filière de santé des maladies rares immuno-hématologiques

Annuaire

En cours

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

Education 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.



<https://marih.fr/>

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.



Education thérapeutique du patient

- *Extension (mise à disposition de trames des séances et développement d'un e-programme)* du programme ETP et Thalassémie, comprend 1 volet transition, Centre de référence adulte et enfant de Marseille
- *Programme d'éducation thérapeutique chez le patient adulte et adolescent drépanocytaire à partir de 13 ans*, Centre de référence adulte et enfant de Marseille
- *Drépéduc : programme d'éducation thérapeutique du patient drépanocytaire adulte jeune du sud-ouest*, Centre de référence adulte et enfant de Bordeaux
- *Education thérapeutique de l'enfant drépanocytaire de la naissance au passage en service adulte*, Centre de référence adulte et enfant de Créteil
- *Prévention des complications aiguës et chroniques et amélioration de la qualité de vie de l'enfant drépanocytaire*, volet transition (au moins 2 séances), Centre de référence adulte et enfant de Colombes
- *Week-end AdoDrep*, Association EVAD, Ile-de France.

Les informations sur la transition sont disponibles sur le site de la filière MCGRE ici : <https://filiere-mcgre.fr/le-parcours-patients/education-therapeutique/>

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](#). Le rapport est disponible via le lien [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](#).
- Ressource documentaire disponible sur le site internet de MHEMO dans le sous-onglet « Transition enfant-adulte) » [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](#).
- Des recommandations intégrant des outils tels qu'une frise, des questionnaires d'évaluation et des check-lists sont en cours de rédaction

PNDS et recommandations

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

- « [Hémophile](#) » (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

MHEMO

Filière des maladies hémorragiques constitutionnelles

Recherche en sciences humaines & sociales

Projet TRANSEMO (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 :

- *Phase 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
- *Phase 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

Education 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 CRMR « Hémophilie » site constitutif du Kremlin Bicêtre –APHP comporte un atelier dédié à la transition enfant-adulte

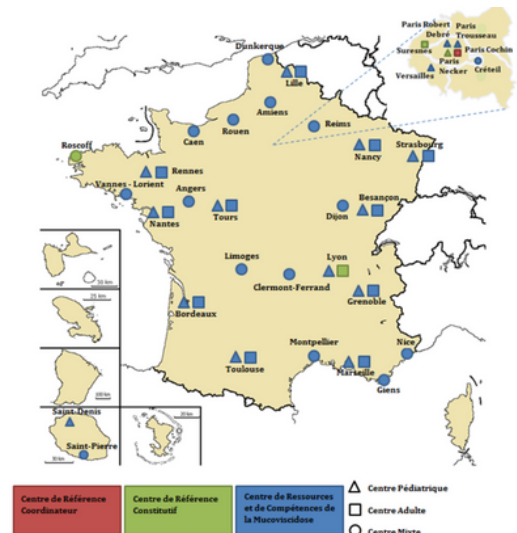


Muco-CFTR

Filière de santé maladies rares mucoviscidose

Annuaire

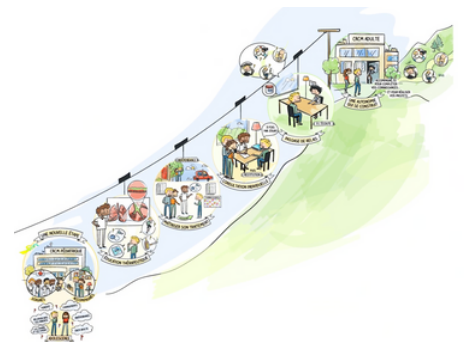
L'annuaire des CRCM pédiatriques, adultes ou mixtes est consultable pour l'organisation des transferts sur le site de la filière muco CFTR [Listes des centres mucoviscidose - Filière Muco CFTR - mucoviscidose \(muco-cftr.fr\)](https://www.muco-cftr.fr).



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'issu de l'étude SAFETIM (Suivi des Adolescents, des Familles et des Equipes pour une Transition Idéale dans la Mucoviscidose)



Outils informatifs

Les CRCM ont mis au point de nombreux outils informatifs 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

Muco-CFTR

Filière de santé maladies rares mucoviscidose

PNDS et recommandations

Il n'y a pas de recommandations pour la transition et mucoviscidose mais de nombreux articles analysant les impacts de la transition ou des critères de qualité (étude SAFETIM) ont été publiés ces dernières années.

- **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.



Education 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 \(muco-cftr.fr\)](http://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...



NeuroSphinx

Filière de santé des malformations pelviennes et médullaires rares

Livrets et guides

Livret transition

Annuaire

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

Outils informatifs

Flyer Transition



Education thérapeutique du patient

ACQUISITION D'UNE PROPRIÉTÉ SOCIALEMENT ACCEPTABLE POUR LES ENFANTS PORTEURS DE MALFORMATIONS ANORECTALES ET PELVIENNES RARES ET LEURS PARENTS.

L'adolescence et la transition y sont abordées.

CONTACT

Dr Célia CRETOLLE et Aline CAZENAVE-GIVELET

Localisation : Centre de référence Malformations Anorectales – Hôpital Necker-Enfants malades, Paris

Un parcours individualisé avec plusieurs ateliers animés par une équipe pluridisciplinaire pour les adultes atteints de dysraphismes dont la situation nécessite un accompagnement afin de mieux appréhender la maladie et ses contraintes

CONTACT Magali JEZEQUEL Localisation : Centre de référence dysraphismes-spina bifida – Site constitutif C-MAVEM, Rennes Centre de référence C-MAVEM (Chiari et Malformation vertébrales et médullaire)



ORKID

Filière de santé des maladies rares rénales de l'enfant et de l'adulte

Livrets et guides

Programme d'aide au transfert et à la transition

PNDS et recommandations

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

Education thérapeutique du patient

Maladies rénales rares et transition du service pédiatrique au service adulte, CHU de Montpellier - Dr ICHAY Lydia

- o *Connaitre sa maladie et ses conséquences*
- o *Comprendre son corps, sa maladie et son traitement*
- o *Apprendre à vivre avec sa pathologie, à communiquer avec ses proches et à exprimer ses émotions*
- o *Préparation et accompagnement du service de pédiatrie vers le service adulte*



OSCAR

Filière de santé maladies rares de l'os, du calcium et du cartilage

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

Retrouvez les PNDS de la filière

<https://www.filiere-oscar.fr/14111-protocoles-nationaux-de-diagnostic-et-de-soins.htm>

Education thérapeutique du patient

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



<https://www.filiere-oscar.fr/>

Respifil

Filière de santé des maladies respiratoires rares

Livrets et guides

Programme Ready Steady Go

Orientation professionnelle : en cours de rédaction

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 :

- o Mettre à disposition des professionnels de santé un support pendant les consultations
- o 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. »

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



Annuaire

en cours

Outils informatifs

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

« 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>



J'AGIS SUR MON SOUFFLE
 GYM DOUCE POUR LES ENFANTS **3 SÉANCES**

Programme **d'Activité Physique Adaptée (APA)**
 pour les petits patients atteints d'une **maladie respiratoire rare**



respifil.fr

En partenariat avec l'Association SIEL BLEU
 avec Maëlys Delnondedieu, enseignante en APA




Respifil

Filière de santé des maladies respiratoires rares

PNDS et recommandations

- o Bronchiectasie de l'enfant, diagnostic et prise en charge (Hors Mucoviscidose & Dyskinésies Ciliaires Primitives) (2021)
- o Malformations pulmonaires congénitales de l'enfant (2021)
- o Hypertension artérielle pulmonaire (HTAP) (2020)
- o Dyskinésies ciliaires primitives (2017)

Et ceux où un chapitre entier lui est consacré :

- o Maladie héréditaire du métabolisme du surfactant (2021)
- o Pneumopathies interstitielles diffuses (PID) de l'enfant (2017)
- o Syndrome d'Ondine (2018)

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

Education thérapeutique du patient

Trois programmes d'éducation thérapeutique intégrant un ou des modules de transition sont en cours de conception au sein de la Filière de Santé Maladies Rares RespiFIL.



<https://respifil.fr/>

Sensgene

Filière de santé maladies rares sensorielles

Education thérapeutique du patient

Programme ETP "Aide à la transition des jeunes présentant une surdité génétique "

CRMR Surdités génétiques, Dr Isabelle MOSNIER, Le Pitié-Salpêtrière service ORL, et CRMR associé Surdités génétiques, Necker, Dr Sandrine MARLIN



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

TETECOUCO

Filière de santé des malformations de la tête, du cou et des dents

PNDS et recommandations

La liste des PNDS suivants comporte un volet dédié aux recommandations dans le cadre de la transition adolescent-adulte

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

Outils informatifs

Le Centre de Compétence Maladies Rares 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.





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 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.



La filière de santé maladies rares Fimatho pilote l'organisation des journées interfilières 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.

Les journées interfilières (pilotees par FIMATHO)

filières de santé



maladies rares

Notre **Contact**



+33 1 44 49 41 92



segolene.okoko@aphp.fr



www.transitionmaladiesrares.com



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



149 rue de Sèvres, Paris