

Prise en charge des principales pathologies chroniques de l'enfant dès la naissance

Treatment of main chronic diseases in childhood from birth

G. Casimir

Service de Pneumologie pédiatrique, allergie, mucoviscidose, H.U.D.E.R.F.

RESUME

Les enfants malades chroniques sont dépistés très tôt dans leur vie grâce à des dépistages néonataux et le suivi de la grossesse, ce qui conditionne leur pronostic, tant médical que psycho-social. Ce sont des équipes multidisciplinaires qui les traitent en connaissant toutes les complications auxquelles ils devront faire face. Des registres nationaux et internationaux permettent aux soignants de se comparer et de voir évoluer favorablement les paramètres de leurs patients et leur espérance de vie.

Rev Med Brux 2015 ; 36 : 229-32

ABSTRACT

Children suffering from chronic diseases are very quickly diagnosed by neonatal screening and follow-up of the mother during the pregnancy. Early screening and diagnosis are essential to obtain continuous improvement of the prognosis in term of treatment and psychosocial outcome. Multidisciplinary teams are now well organized to treat all the complications of the disease. Registers at national and international levels allow professionals to compare themselves and to evaluate the improvement of clinical status and mid-life expectancy.

Rev Med Brux 2015 ; 36 : 229-32

Key words : chronic diseases, childhood, neonatal screening, prognosis, multidisciplinary teams

INTRODUCTION

Beaucoup d'enfants souffrent de maladies chroniques dès la naissance. Certaines sont fréquentes comme la mucoviscidose dans les pays industrialisés (1/2.500 naissances), d'autres comme la drépanocytose sont particulièrement représentées dans les pays en voie de développement (Afrique centrale).

Dans tous les cas, le pronostic de la maladie¹ dépend de la précocité de son diagnostic afin qu'une prise en charge multidisciplinaire soit organisée au plus vite, offrant à l'enfant et à sa famille une santé physique et mentale la meilleure possible.

Depuis que Guthrie² a miniaturisé le dépistage du cinquième jour de vie sur papier buvard, de nombreuses maladies peuvent être dépistées par des dosages sanguins comme par exemple l'hypothyroïdie congénitale grâce au dosage de la TSH³.

Grâce au spectromètre de masse en tandem, une petite goutte de sang suffit aujourd'hui pour obtenir un

spectre complet des acides aminés plasmatiques ou des acides organiques et ainsi de dépister un très grand nombre de maladies dès la naissance. La génétique et les dépistages contemporains de la grossesse permettent aussi le diagnostic de maladies et malformations dès avant la naissance, ajoutant encore à la précision des dépistages et à leur efficacité. En Belgique, il existe plusieurs laboratoires de dépistages auxquels les maternités envoient les papiers buvards des nourrissons nouvellement nés. Le laboratoire de pédiatrie de notre université est le plus important en nombre d'échantillons analysés. Il offre également un vaste ensemble de dépistages qui permettent de prendre en charge les maladies dès la première semaine de vie, garantie du pronostic le meilleur.

Lorsqu'une maladie est dépistée, l'enfant est pris en charge dans la plupart des cas dans un hôpital universitaire et dans le cadre d'une convention de soins de l'Institut National de Maladie-Invalidité (INAMI), par des professionnels (médecins et paramédicaux) aguerris à la maladie et aux complications qui la caractérisent. Plus les équipes sont habituées à la prise

en charge d'une maladie et de toutes ses caractéristiques, plus l'espérance de vie est grande.

L'enfant atteint d'une maladie chronique présente des caractéristiques et des besoins spécifiques. La maladie chronique de l'enfant a des répercussions importantes :

- sur la croissance ;
- sur son développement psychomoteur ;
- sur le plan psychologique avec notamment pour conséquence des problèmes de compliance au traitement ;
- sur l'intégration scolaire et sociale de l'enfant et sa future intégration socioprofessionnelle ;
- dans certains cas sur son développement psychocognitif ;
- sur le plan familial (problèmes psychologiques, financiers, ...).

La maladie chronique peut être responsable d'un handicap à long terme, voire à vie ; elle présente un risque important de complications, des risques de morbidité et de mortalité importants. L'enfant malade chronique peut justifier des hospitalisations fréquentes et/ou longues.

Un suivi spécialisé régulier est nécessaire pour évaluer les répercussions de la maladie sur le développement général de l'enfant, adapter le traitement et prévenir les complications à long terme. Un suivi spécialisé régulier permet de diminuer les hospitalisations de ces enfants.

Le suivi régulier et spécialisé de ces enfants implique de nombreux spécialistes médicaux ou paramédicaux, ce qui entraîne des coûts importants (ensemble des tickets modérateurs, paramédicaux non financés par la nomenclature, déplacements) pour la famille et des problèmes d'organisation pouvant avoir des répercussions sur la qualité des soins (retard dans le bilan et donc dans le diagnostic de complications, sélection des interventions remboursées et donc bilan incomplet) et sur l'organisation familiale, voire sur le travail d'un des parents : souvent, l'un des parents est amené à réduire ses activités professionnelles pour s'occuper de l'enfant malade chronique, avec toutes les implications financières qui en découlent.

L'INAMI a organisé de nombreuses conventions pour le traitement de ces enfants malades chroniques : c'est notamment le cas de la mucoviscidose, des maladies neuromusculaires, de l'autisme, des maladies métaboliques, du diabète, de l'insuffisance motrice cérébrale, de la douleur chronique, des grands prématurés, ...

De nombreuses autres demandes de convention pour des centres de référence spécialisés dans le suivi d'enfants souffrant de diverses maladies chroniques sont encore en attente d'une structuration comme pour les hémoglobinopathies ou le syndrome de Down par exemple. Toutes ces maladies justifient en effet les mêmes requis :

- suivi multidisciplinaire des enfants, par des équipes composées de médecins et de paramédicaux ;
- suivi de la croissance et des répercussions de la maladie sur la croissance ;
- suivi psycho-social ;
- organisation des consultations de suivi et examens en une seule journée, avec demande d'intervention pour limiter les coûts supportés par les familles (tickets modérateurs des consultations des spécialistes, des examens complémentaires éventuels, prestations non remboursées par la nomenclature) ;
- travail en réseau avec les prestataires de première ligne de proximité ;
- l'importance de faciliter le passage vers la prise en charge par la médecine spécialisée adulte.

Aujourd'hui la multiplication d'autres conventions que celles existantes pour chaque nouvelle maladie considérée paraît irréaliste : l'idée de regrouper les projets actuels et futurs concernant d'autres conventions possibles et de répondre à un besoin commun pour le suivi des enfants atteints d'une maladie chronique, tout en permettant de tenir compte des spécificités des pathologies, a été retenue. Certaines maladies ont une fréquence faible et les malades sont peu nombreux ; ils méritent comme les autres une protection et une prise en charge structurée. Concrètement, il s'agit d'organiser des consultations multidisciplinaires spécialisées pour le suivi d'enfants malades chroniques pour des maladies non conventionnées aujourd'hui afin d'offrir à tous les enfants malades chroniques la possibilité d'être pris en charge avec la même qualité. Ceci sous-entend le fait de financer des équipes de paramédicaux aux centres (hôpitaux universitaires) qui ont en charge un grand nombre de maladies chroniques (diététiciens, kinésithérapeutes, psychologues, assistants sociaux, ...) actuellement non conventionnés.

OBJECTIFS

La consultation multidisciplinaire pour enfants malades chroniques a pour objectifs :

- d'assurer un suivi régulier hautement spécialisé de l'évolution de la pathologie et de ses répercussions sur le développement global de l'enfant (croissance staturo-pondérale, complications, atteintes d'autres organes secondaires à la pathologie, développement psychomoteur, développement cognitif, impact psychologique, impact sur l'intégration scolaire, ...) dans un contexte de concertation multidisciplinaire ;
- de réaliser un bilan complet selon les recommandations internationales concernant la pathologie concernée ;
- de prévenir et détecter les complications ou troubles associés à la pathologie chronique ;
- de rédiger un plan de traitement pour les prestataires de première ligne ayant le patient en traitement ;
- d'organiser l'ensemble des consultations, examens complémentaires et bilans sur une même journée dans un souci d'efficacité et de réduction des coûts

- pour les parents ;
- d'assurer la transition entre la médecine pédiatrique et la médecine adulte ;
- de veiller à l'intégration scolaire, sociale et socioprofessionnelle de l'enfant.

L'objectif de ce projet est de proposer un concept de consultations multidisciplinaires pour enfants souffrant d'une maladie chronique complexe.

Dans un premier temps, seuls quelques centres (répondant à des critères précis : programme de soins pédiatriques, nombre de lits, nombre de consultations, développement de consultations par système ou organes, hôpitaux universitaires ou disposant de lits pédiatriques universitaires) pourraient bénéficier d'une convention " enfants malades chroniques " : il s'agit de consultations multidisciplinaires hautement spécialisées concernant une pathologie bien définie, ou un risque bien défini.

Après évaluation, des consultations multidisciplinaires " de base " pourraient être créées au sein d'hôpitaux généraux ayant un programme de soins pédiatriques agréés. Ces consultations seraient organisées pour répondre aux besoins spécifiques en termes de suivi multidisciplinaire régulier pour le suivi de la croissance, des complications et retentissements de la pathologie, et pour assurer un suivi psychologique, psycho-social, l'intégration scolaire et socioprofessionnelle d'enfants malades chroniques (pathologies plus courantes mais présentant les mêmes besoins en termes de suivi).

GROUPE CIBLE

Ce type de prise en charge concerne les enfants souffrant d'une pathologie chronique complexe, ou présentant des répercussions psychologiques ou psycho-sociales importantes menaçant la compliance au traitement, ou l'intégration sociale (scolarité, intégration future dans la vie socioprofessionnelle), pour laquelle il n'y a pas de possibilité de prise en charge multidisciplinaire au sein d'un centre spécialisé conventionné (soit parce que l'enfant n'entre pas dans les critères de définition du groupe cible, soit parce qu'il n'existe pas de centre conventionné pour cette pathologie).

Dans une première phase, les enfants pouvant bénéficier de ce type de prise en charge présentent des pathologies particulières complexes, et pouvant potentiellement compromettre gravement la survie et l'évolution de ces enfants (comorbidité, handicap associé, insertion socioprofessionnelle) :

- les enfants atteints d'une affection neurologique lourde ;
- les enfants souffrant d'une pathologie cardiaque congénitale ;
- les enfants ayant subi un/des traumatisme(s) grave(s) pouvant avoir des séquelles à long terme ;
- les enfants ayant subi une transplantation d'organe ou en attente d'une transplantation (sauf

- transplantation rénale car inclus dans la convention néphrologie pédiatrique) ;
- les enfants souffrant d'une maladie rare, orpheline pour laquelle il n'y a pas de centres de référence en Belgique ;
- les enfants souffrant d'anémie congénitale ;
- les enfants souffrant d'affection immunologique (connectivite, déficit immunitaire, anaphylaxie grave) ;
- les enfants souffrant d'affection génétique (par exemple : syndrome de Down) ;
- les enfants souffrant de troubles hématologiques (drépanocytose, thalassémie, ...) ;
- les enfants souffrant d'insuffisance rénale (non repris dans la convention).

Les pathologies concernées dans cette première phase présentent les mêmes caractéristiques :

1. il s'agit de maladies chroniques " à vie " ou du moins très longues dans leur évolution ou de situation clinique pouvant avoir des répercussions graves au long terme ;
2. elles justifient des hospitalisations longues et/ou fréquentes ;
3. elles nécessitent un suivi par des hyper-spécialistes travaillant de manière multidisciplinaire ;
4. leur pronostic est en général réservé et fort dépendant d'une prise en charge rigoureuse ;
5. l'intégration scolaire de ces enfants est difficile, et leur développement est en général retardé ;
6. les aspects de morbidité, de comorbidité et de mortalité sont intimement dépendants de soins optimaux (réseau multidisciplinaire) ;
7. la maladie déstabilise la famille qui est sous tension (tant le couple que la fratrie) ;
8. le patient " malade chronique " présente un profil psychologique particulier, indépendant des caractéristiques spécifiques de la maladie.

Après évaluation, dans une deuxième phase, cette consultation multidisciplinaire pourrait être organisée pour des enfants souffrant de pathologies chroniques plus courantes, à risque de développer ou présentant des complications de leur pathologie chronique, présentant des problèmes de compliance au traitement, ou présentant des problèmes d'intégration scolaire ou socioprofessionnelle.

L'EQUIPE

L'équipe de base est composée :

- d'un médecin spécialiste en pédiatrie, coordinateur de la consultation multidisciplinaire ;
- d'un praticien de l'art infirmier ;
- d'un psychologue ;
- d'un diététicien ;
- d'un travailleur social ;
- d'un psychopédagogue.

Le suivi multidisciplinaire nécessite l'intervention de médecins spécialistes de " système " ou " d'organe " : pédiatres spécialisés en pneumologie pédiatrique, en gastro-entérologie pédiatrique, chirurgiens pédiatriques, neuropédiatre, orthopédiste, endo-

crinologue pédiatrique, cardiologue pédiatrique, hépatologue, ORL, ophtalmologue, dermatologue, ...

Une fonction de liaison avec la médecine adulte doit être développée de manière à faciliter la prise en charge de ces jeunes patients par les spécialistes en médecine adulte. Pour ce faire, un médecin spécialiste dans la discipline médicale adulte dont relève la pathologie doit être intégré dans l'équipe (médecin spécialiste en médecine interne, neurologue, etc.) ; ils doivent participer à la consultation multidisciplinaire pour les enfants âgés de 15 ans et plus.

D'autres paramédicaux doivent également pouvoir intervenir : neuropsychologue, kinésithérapeute, logopède, ...

Les centres pourraient développer des consultations multidisciplinaires hyper-spécialisées pour une pathologie ou un groupe de pathologies, l'équipe de base étant alors complétée, ou précisée par les disciplines nécessaires.

La fréquence du suivi en consultation multidisciplinaire sera définie en fonction des besoins des patients sur base de la pathologie et de l'âge du patient.

L'équipe doit travailler en réseau avec la première ligne de soins : à l'issue de chaque consultation multidisciplinaire, un rapport avec un plan de traitement est envoyé au médecin traitant/au pédiatre traitant.

Une fonction de transition vers la médecine adulte doit être assurée dès l'âge de 15 ans. L'équipe peut assurer le suivi de ces enfants jusqu'à l'âge de 18 ans (suivi médical approprié, paramédical et psychosocial), selon les besoins liés à la pathologie.

BENEFICES ATTENDUS

- Amélioration de la qualité des soins et du suivi des enfants malades chroniques.
- Meilleure intégration scolaire, socio-professionnelle.
- Diminution du nombre et de la durée des hospitalisations chez ces enfants.
- Diminution des comorbidités, et donc des coûts en soins " secondaires ".
- Meilleure organisation des soins.
- Organisation des soins moins coûteuse pour l'assurance soins de santé (financement équipe de base commune pour les tous les types de consultations spécialisées).

POINTS D'ATTENTION

- Sélection des pathologies.
- Répondre à un besoin objectif.
- L'extension de cette possibilité à tous ou à un grand nombre d'hôpitaux généraux peut permettre de répondre à un besoin en certains soins (soutien psychologique des enfants malades chroniques et amélioration de la compliance, éducation du patient

à la prise en charge de sa maladie, amélioration de l'intégration scolaire, ...) : il n'y a actuellement aucune donnée permettant d'estimer le nombre d'enfants malades chroniques, ni les problèmes et les besoins en termes de suivi.

LES REGISTRES

Pour qu'une maladie soit suivie de manière professionnelle et avec un contrôle régulier de l'efficacité des soins produits, il convient de construire un registre des patients suivis, anonymement et suivant les règles de l'éthique et du secret médical, en permettant ainsi de suivre la cohorte de patients. Par exemple, dans le cas de la mucoviscidose, les paramètres de la fonction pulmonaire et de l'état nutritionnel évoluent au cours du temps d'une manière particulièrement positive. Les différents centres peuvent comparer entre eux les paramètres des patients et les registres se comparent aussi entre pays.

Ceci a aussi permis de montrer que les aspects socio-économiques pouvaient également moduler le pronostic des affections.

LA PREMIERE LIGNE

Le médecin généraliste joue un rôle très important dans le maillage des pathologies chroniques conventionnées. Lié à l'équipe de soins, il en assure " le pseudopode " proche du patient, rassurant ce dernier par la bonne connaissance du programme de soins, l'aidant à se débrouiller dans le dédale administratif et social, ayant des contacts réguliers avec les paramédicaux " sentinelles " de la maladie qui souvent comme lui visitent le patient au domicile (kinésithérapeute). Il centralise les aspects de médecine interne si essentiels à ce que le patient soit vécu comme une personne à part entière avec toutes ses caractéristiques médicales et psychologiques.

Conflits d'intérêt : néant.

BIBLIOGRAPHIE

1. Lebecque P, Leonard A, De Boeck K *et al.* : Early referral to cystic fibrosis specialist centre impacts on respiratory outcome. *J Cyst Fibros* 2009 ; 8 : 26-30
2. Gonzalez J, Willis MS : Robert Guthrie, MD, PhD : Clinical Chemistry/Microbiology. *Laboratory Medicine* 2009 ; 40 : 748
3. Agrawal P, Philip R, Saran S *et al.* : Congenital hypothyroidism. *Indian J Endocrinol Metab* 2015 ; 19 : 221-7

Correspondance et tirés à part :

G. CASIMIR
H.U.D.E.R.F.
Service de Pneumologie pédiatrique, Allergie,
Mucoviscidose
Avenue J.J. Crocq 15
1020 Bruxelles
E-mail : georges.casimir@hudurf.be

Travail reçu le 29 juin 2015 ; accepté dans sa version définitive le 2 juillet 2015.