

# CEREFAM

CENTRE DE RÉFÉRENCE DES ANOMALIES DES MEMBRES



## Bulletin



### EDITO

Par le Dr Nathaly Quintero, coordinatrice du CEREFAM

L'équipe du Centre de Référence pour les Anomalies des Membres (CEREFAM) site constitutif, a dédié de longues heures de travail pour élaborer le premier Protocole National de Diagnostic et de soin (PNDS) sur l'agénésie transversale de l'avant-bras. C'est le premier document de ce type qui est élaboré en France pour cette pathologie.

Les PNDS sont des documents de référence adressés aux professionnels de santé (médecins généralistes, médecins spécialistes, paramédicaux) et aux familles, afin de leur donner une vision d'ensemble sur une maladie rare. Ces protocoles sont rédigés par les experts des centres de référence et ils sont élaborés en suivant la méthodologie proposée par la Haute Autorité de Santé (HAS).

Quinze professionnels ont participé à la rédaction de ce texte et plus de 16 experts ont fait partie du comité de relecture pour discuter des différentes visions sur la maladie. Nous remercions toutes ces personnes pour leur temps et leurs efforts, mais également les associations qui nous ont accompagnés dans cette réflexion, notamment l'ASSEDEA et e-Nable France.

Les commentaires que nous avons reçus des parents et des collègues font que ce travail prouve déjà sa grande valeur.





## L'AGÉNÉSIE TRANSVERSALE DE L'AVANT-BRAS

L'agénésie transversale de l'avant-bras (ATAB) est une malformation congénitale non transmissible, le plus souvent isolée. Selon Froster-Iskenius U.G. & Baird P.A., l'incidence de cette pathologie est estimée à 1,7 pour 10 000 naissances. Cette atteinte est caractérisée par une absence de développement partiel ou complet d'un membre ou d'un segment de membre. Pour l'ATAB, l'atteinte siège majoritairement à l'union tiers proximal ou tiers moyen du membre.

### PROTOCOLE NATIONAL DE DIAGNOSTIC ET DE SOINS SUR L'AGENESIE TRANSVERSALE DE L'AVANT-BRAS

*par Équipe CEREFAM*

L'objectif d'un Protocole National de Diagnostic et de soin (PNDS) est d'explicitier aux professionnels concernés par une maladie rare, quelle est la prise en charge au niveau du diagnostic, quel est le parcours de soins du patient ainsi que l'optimisation et l'harmonisation de la prise en charge sur le territoire.

Le PNDS sur l'agénésie transversale de l'avant-bras (ATAB) aborde la définition de la pathologie, l'embryologie et l'épidémiologie et consacre une partie importante aux circonstances de découverte (en anténatal et à la naissance), à la confirmation du diagnostic, à l'annonce et à ses aspects psychologiques qui sont des points essentiels pour les parents.

Les professionnels impliqués à chaque étape du suivi du patient sont détaillés dans ce protocole et le texte explique également les options de la prise en charge chirurgicale ainsi que les possibilités d'appareillage.

Ce travail insiste sur l'importance de l'activité physique et les loisirs pour les enfants avec ATAB. Il y a également dans ce PNDS, des informations sur les démarches administratives (Affections longue durée, MDPH, demande d'AVS) les différentes étapes de la scolarité, le permis de conduire, l'activité professionnelle, et la transition de l'âge pédiatrique à l'âge adulte.

Il s'agit donc d'un document très complet qui aide tant les parents que les professionnels de la santé à s'orienter dans les différentes étapes du développement de l'enfant.

Le diagnostic peut être fait lors des échographies anténatales mais le diagnostic de certitude de cette maladie est établi à la naissance de l'enfant par l'examen clinique.

Idéalement la première consultation de l'enfant doit se faire dans un centre de référence ou un centre de compétence afin qu'une consultation multidisciplinaire soit réalisée. Cette consultation associe un chirurgien orthopédiste et/ou un médecin de médecine physique et réadaptation (MPR), un ergothérapeute et un psychologue. Elle a pour but de confirmer le diagnostic et d'expliquer les possibilités et capacités fonctionnelles du membre supérieur de l'enfant à naître ainsi que de proposer une prise en charge et un suivi multidisciplinaire.

La prise en charge au cours des différentes étapes de la vie de l'enfant consistera en un suivi médical en consultation. Un appareillage pourra être réalisé et un accompagnement psychologique sera proposé en fonction des besoins des enfants et des parents. La prise en charge chirurgicale est exceptionnelle et aucun traitement médicamenteux n'est nécessaire. Le pédiatre et le médecin généraliste restent à l'écoute de l'enfant et de sa famille, mais sont peu impliqués dans la prise en charge de la malformation et dans la coordination du parcours de soin.



# LA RECHERCHE

par Saraï Suarez, chef de projet CEREFAM

L'équipe de CEREFAM, sous la coordination du Dr Nathaly Quintero, a obtenu les autorisations nécessaires auprès du Comité d'éthique des Hôpitaux de Saint-Maurice pour mettre en œuvre plusieurs projets de recherche en lien avec les pathologies et les pratiques de notre centre. L'objectif de ces projets est principalement de contribuer, par notre expérience, à améliorer la qualité de la prise en charge de nos patients :

## PROTHÈSE HERO ARM

Le Dr Marieke Chambéron, le Dr Camille Eveilleau, Mme Doriane Meriot et Mme Coline Martinot-Lagarde sont en charge du projet intitulé « **Mise en place d'une prothèse bionique myoélectrique Hero Arm chez l'enfant** », une étude monocentrique, observationnelle et rétrospective d'une durée prévue de 2 ans.

La prothèse Hero Arm est la première prothèse myoélectrique bionique remboursée en France chez l'enfant. Cette prothèse est conçue par impression 3D par OpenBionic en Angleterre. L'étude porte sur des enfants présentant une malformation de membre supérieur à type d'agénésie transverse de l'avant-bras avec une prescription pour une prothèse myoélectrique bionique (Hero Arm). L'objectif de ce travail est d'évaluer l'impact fonctionnel du port de cette prothèse, après un an d'utilisation.



## UNE DÉCISION DIFFICILE

Le Dr Manon Bachy, Dr Camille Kleindienst, Mme Naïma Brennetot et Mme Maiwenn Feldmann travaillent sur un projet de recherche intitulé: « **Enquête rétrospective sur la prise de décision d'un choix thérapeutique difficile dans le cadre de malformations congénitales d'un membre inférieur de l'enfant. Retour d'expérience sur 10 ans au CEREFAM.**»

L'objectif de cette recherche est d'analyser, a posteriori, le processus de prise de décision parentale dans des amputations pour malformations congénitales de membre inférieur de l'enfant afin d'identifier, d'une part, les facteurs qui ont été aidants pour les parents, et d'autre part, les difficultés ressenties par les familles. Cela afin d'améliorer la prise en charge des nouveaux patients en standardisant les pratiques. Cette recherche est en cours, elle est prévue pour une durée de 18 mois et elle se déroule au CEREFAM.



# JOURNÉE MALADIES RARES

28 février 2022  
Hôpitaux de Saint Maurice



(CO)ERRANCE,  
UNE HISTOIRE DE DIAGNOSTIC

#RaresEtUnis



« Envie d'être oiseau,  
Corps volant sous le ciel bleu,  
Vivre j'ai envie. »

## LES MALADIES RARES

Une maladie est dite « rare » lorsqu'elle touche moins d'une personne sur 2 000 soit, pour la France, moins de 30 000 personnes malades par pathologie. 80% des maladies rares sont d'origine génétique. En France, elles représentent un enjeu majeur de santé publique car les 6 à 8 000 maladies rares identifiées à ce jour concernent plus de 3 millions de personnes (soit 4,5% de la population). Les pathologies traitées au CEREFAM relèvent de cette catégorie.

Le 28 février 2022 a eu lieu la 15ème édition de la Journée Internationale des Maladies Rares. Cette journée annuelle est coordonnée par EURORDIS et en France, par l'Alliance Maladies Rares soutenue par les acteurs de la Plateforme Maladies Rares, les Filières de Santé Maladies Rares (FSMR), des associations de patients, les Plateformes d'Expertise Maladies Rares (PEMR) et, évidemment, par les centres de référence. Il s'agit d'un événement grand public, afin de sensibiliser les citoyens et les décideurs aux maladies rares et à leur impact dans la vie quotidienne des personnes touchées et de leurs proches.

## EXPO PHOTO

Dans ce contexte, le CEREFAM a inauguré le 24 février 2022 l'exposition photographique *(CO)Errance, une histoire de diagnostic*, dans le hall principal des Hôpitaux de Saint-Maurice. Ce travail a été fait par l'artiste photographe Djamilia Beldjoudi-Câlin sous la coordination de la filière AnDDI-Rares. Vous pouvez le voir en diaporama dans notre site web [www.cerefam.fr](http://www.cerefam.fr).

Il met en image le sentiment d'errance diagnostique vécu et ressenti par des personnes touchées par une maladie rare et leurs proches. Djamilia explique : "Errer, c'est avant tout un voyage vers l'inconnu, un cheminement qui fait avancer, malgré les questionnements et les difficultés". Cette exposition permet "d'aller au delà du regard de l'autre...Poser un instant ses émotions, les partager, pour se sentir moins seuls...et tenter de prendre sa place au monde."



**CEREFAM**

Hôpitaux de Saint-Maurice  
14, rue du Val d'Osne  
(entrée orange)

Bâtiment E - Porte E3  
94410 Saint-Maurice

Tél. : 01 43 96 68 47

E-mail : [cerefam@ght94n.fr](mailto:cerefam@ght94n.fr)

Web : [www.cerefam.fr](http://www.cerefam.fr)