

filières de santé



maladies rares

Annuaire des projets Transition Adolescent- Adulte

AU SEIN DES FILIÈRES DE
SANTÉ MALADIES RARES

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**



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/>



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 » (*en construction*)

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 microdélétion 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



Éducation thérapeutique du patient

PROGRAMMES ETP EN FAVEUR DE LA TRANSITION ENFANT- ADULTE

Jeunes vivant avec une malformation des membres :

- LILLE

« Membres peu ordinaires, ressources extraordinaires »

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

Jeunes Adultes présentant une maladie Rare à Expression psychiatrique

- LYON

« JAMREP »

Contact :Mme Marie-Noëlle BABINET, marie-noelle.babinet@ch-le-vinatier.fr

Pour plus de détails : <https://anddi-raises.org/education-therapeutique-du-patient-etp/>



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



- **PNDS**

Plusieurs PNDS de la filière abordent de la transition enfant- adulte. Accéder aux PNDS de la filière : <https://anddi-rares.org/pnds-cartes-urgence-et-protocoles/>.



Outils informatifs

- **FALC**

Des fiches en Facile à Lire et à Comprendre (FALC) sont disponibles pour accompagner les jeunes, notamment ceux vivant avec un trouble du développement intellectuel, dans leur transition vers l'âge adulte. Accéder aux fiches : <https://anddi-rares.org/fiches-falc/>.

- **Webinaire**

Un rendez-vous en ligne destiné aux familles a été proposé sur la transition secteur pédiatrique - secteur adulte. Regarder le replay : <https://youtu.be/u1f4qzzTmHk>.



<https://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°.

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

Jeunes de 15 à 25 ans suivis dans le service de génétique médicale

- **CHU DE CLERMONT-FERRAND**

« Coup de pouce vers l'avenir » Ateliers proposés :

- mes projets de vie
- mon défi
- bouger mon corps si singulier
- ma vie relationnelle, affective et sexuelle

Contact : genetique@chu-clermontferrand.fr



PNDS et recommandations

Protocole national de diagnostic et de soins

- 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
- Paraplésies spastiques héréditaires pures





Éducation thérapeutique du patient

- **Programme ETP et e-ETP « Transition dans les cardiopathies congénitales complexes »**

Lieu : **CHU de Bordeaux et Institut Saint Pierre à Montpellier**

Contacts : **Pr Pascal Amedro** (pascal.amedro@chu-bordeaux.fr) et **Dr Sophie Guillaumont** (guillaumont.s@institut-st-pierre.fr)

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

Lieu : **CHU de Bordeaux**

Contacts : **Mme Mélissa Daccord** (melissa.daccord@chu-bordeaux.fr) et **Dr Karine Nubret** (karine.nubret@chu-bordeaux.fr)

- **Programme « Transition greffe cardiaque » dans les cardiopathies congénitales complexes**

Lieu : **Hospices Civils de Lyon (HCL)**

Contacts : **Dr Delphine Hoegy** (delphine.hoegy@chu-lyon.fr) et **Dr Cécile Leconte** (cecile.leconte@chu-lyon.fr)

- **Programme ETP « cardiopathies congénitales complexes et Hyper Tension Artérielle Pulmonaire (HTAP) »**

Expériences transition auprès des patients porteurs d'un syndrome de Marfan et d'une cardiopathie congénitale complexe

Lieu : **Toulouse**

Contact : **Dr Yves Dulac** (dulac.y@chu-toulouse.fr)



Outils informatifs

Serious Game

- **CRM 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 national de diagnostic et de soins

- **Recommandations**

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



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



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.faucher@aphp.fr

Jeunes avec des troubles du développement intellectuel (TDI) :

- **Programme Explore tes Potentiels**, déployé à

Bordeaux, inclue dans le dispositif Transversal Maladies Rares CAP'AJA contact : plateforme.maladiesrares@chu-bordeaux.fr

Lille , Contact Christine.DOREZ@chu-lille.fr

Lyon, Contact nadine.roget@chu-lyon.fr

Dans ces centres des patients experts concernés par un TDI co-animent les ateliers au coté des professionnels.

Jeunes vivant avec une épilepsie rare

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

« EPIrare TRANSITION »

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

- **BORDEAUX**

Aquitaine Flamme

Contact sec.creer@chu-bordeaux.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 informatiques

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



PNDS et recommandations

Plusieurs PNDS de la filière abordent de la transition enfant- adulte. Accéder aux PNDS de la filière dans le Centre de documentation du site <https://defiscience.fr/>



<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 (<https://www.fai2r.org/etp-fai2r/>) :

Arthrite Juvénile Idiopathique

- Bordeaux « Transition patients atteints d'AJI et rhumatismes inflammatoires chroniques en pédiatrie »
Contact : Karine DENOUE / Blandine BABIN - Hôpital Pellegrin-enfants, CHU Bordeaux

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

Contacts : Dr Marine FOUILLET-DESJONQUERES / Equipe ETP de Rhumatologie Pédiatrique - Hôpital Femme Mère Enfant, Lyon-Bron

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

Contact : Dr Aurélia CARBASSE – Montpellier

« j'agis avec mon AJI » de Lyon

Contact : Dr Aurélia CARBASSE – Montpellier

- Paris-Ile-de-France « MAJIE » : pour les enfants et adolescents

Contact : Dr Séverine GUILLAUME-CZITROM - Hôpital Bicêtre

- Paris-Ile-de-France « MIRAJE » destiné aux enfants et adolescents atteints de rhumatismes inflammatoires chroniques et maladies inflammatoires ainsi qu'à leurs parents

Contact : Dr Linda ROSSI - Hôpital Bicêtre, Réseau RESRIP

- Besançon « AJI'R ensemble »

Contact : Dr Anne LOHSE - Service de Rhumatologie, Hôpital Nord Franche-Comté, Trevenans

Lupus systémique

- Paris / IDF : « EDUCLUP » pour les adolescents

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

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

Contacts : Dr BrigitteBADER-MEUNIER, Dr IsabelleMELKI, Dr MichelinePHA– La Suite-Necker Paris

- Lyon : « Lupus, vous avez dit Lupus ? » pour les patients âgés de 14 à 18 ans et leurs parents

Contact : Dr Audrey LAURENT Hôpital Femme Mère Enfant, Lyon

- « Lupus, vous avez dit Lupus ? » : pour les patients âgés de 14 à 18 ans et leurs parents

Contact : Dr Audrey LAURENT Hôpital Femme Mère Enfant, Lyon-Bron



Éducation thérapeutique du patient

Fièvres récurrentes auto-inflammatoires

- Versailles/IDF : « ETHEFIER » avec un atelier spécifique - (Education thérapeutique des enfants atteints d'une fièvre récurrente auto-inflammatoire)

Contact: Dr Véronique HENTGEN- Centre hospitalier de Versailles, Le Chesnay

Programme transversaux

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

Contact : Dr Aurélien GUFFROY- – Service d'Immunologie Clinique et Médecine Interne, CHU de Strasbourg

• Bordeaux : programme CAP'ADJA : Cellule d'Accompagnement Personnalisé pour les Adolescents et Jeunes Adultes porteurs d'une maladie rare chronique invalidante

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

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



Livrets et guides

- Check-list pour la transition
- Livret transition du CeRéMAIA à destination des adolescents





Outils informatifs

- 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
- Vidéos d'Activité Physique Adaptée (APA) destinées aux enfants et adolescents atteints de maladies inflammatoires, développées par le réseau RESRIP (<https://www.resrip.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** (<https://www.fai2r.org/pnds/>) :

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

- Lupus systémique de l'adulte et de l'enfant (2024)
- Lupus systémique (2024)
- Syndrome de Sjögren (2022)
- 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 :

- Vascularites associées aux ANCA (2026)
- Ostéite Chronique Multifocale Récurrente (2025)
- Maladies associées aux IgG4 (2025)
- Péricardites récurrentes (2025)
- Interféronopathies (2024)
- Syndrome de Cogan (2024)
- Arthrites Juvéniles Idiopathiques (AJI) (2024)
- Fièvre Méditerranéenne Familiale (FMF) (2022)
- 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)





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)

Cet annuaire, développé avec l'aide du Dr Teresa ANTONINI, hépatologue adulte au CHU de Lyon, a pour objectif d'identifier un médecin référent dans chaque Centre de Référence et Centre de Compétence de la filière. Celui-ci pourra assurer la prise en charge de jeunes patients atteints d'une maladie hépatique rare 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 MIVB-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) ;
- Cholangite Sclérosante Primitive (CSP) ;
- Fistules porto-systémiques congénitales ;
- Déficits de synthèse des acides biliaires primaires (DSAB)
- Atrésie des Voies Biliaires



<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)
- Dystrophie Myotonique de type 1 "Maladie de Steinert" (2024)
- Encéphalopathie Mitochondriale Neuro-Gastro-Intestinale (MNGIE) (2024)





Annuaire

L'ensemble des CRM et CCM 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/>



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



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 informatifs

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

- **ETP GYNADA : Pathologies gynécologiques rares de l'adolescente à la jeune adulte de Toulouse**

Centre de référence des pathologies gynécologiques rares, site constitutif de Toulouse.

Contact : Dr Audrey Cartault.

- **ETP LIPEA : Patients ayant un syndrome LIPodystrophique et leur famille, de l'Enfance à l'âge Adulte.**

CRMR PRISIS : Centre de référence des pathologies rares de l'insulino-sécrétion et de l'insulino-sensibilité.

Contact : Dr Camille Vatiez (Hôpital St Antoine, APHP)

Dr Elise Bismuth (Hôpital Robert Debré, APHP)

Pr Marie-Christine Vantghem (Hôpital Huriez, CHU de Lille)

Dr Bénédicte Fontaine (CHU Sud de la Réunion)

Les programmes ETP sont consultables sur le site internet de la filière : [Programme ETP](#)

- **SAFE ENDOGEN** : Centre de référence du développement génital : du fœtus à l'adulte > Contact : Dr Aude BRAC De La PERRIERE
- **ETP HYPOSUR** : Centre de référence constitutif des maladies rares de l'hypophyse, CHU Angers : Contact : Mme Nathalie BARRÉ
- **ETP Prise en charge au moment de la transition** : Hôpital Pitié-Salpêtrière, Assistance Publique-Hôpitaux de Paris> Contact : Madame Natasha Figueiredo



Formation

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

Responsables d'enseignement : Pr Michel POLAK

Faculté de Santé Université Paris Cité et Sorbonne Université

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

[Page du DIU sur le site de Sorbonne Université - Université Pierre et Marie Curie](#)

[Page du DIU sur le site de l'Université Paris Descartes](#)



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/transition-enfant-adulte>



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



Outils informatifs

Séries de webinars MetabERN en collaboration avec la SSIEM



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 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

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



Les vidéos d'éducation thérapeutique de la filière sont disponibles sur notre chaîne YouTube



Week-end AdoDrep :

ADODREP est un séjour conçu pour accompagner les adolescents atteints de drépanocytose dans la transition vers les soins pour adultes.

Porté par l'association EVAD, avec le soutien de la filière FilRougE et en partenariat avec des associations de patients, ce programme propose un cadre adapté aux enjeux de cette période.

- Un kit ADODREP clé en main est désormais disponible pour faciliter la mise en place de ce week-end dans les centres. Le kit est consultable et téléchargeable sur le site de la filière.
- Les vidéos des précédentes éditions sont disponibles sur la chaîne YouTube (« Week-end ADODREP »).





Livrets et guides

- Livret pour les **professionnels** : *Guide pratique*
- 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.
- **Webinaire transition**
- **Dépliant "Transition" destiné au patient.**





Éducation thérapeutique du patient

Le comité de l'Association Française des Hémophiles d'Ile de France (AFH IDF) et le Centre de Référence de l'Hémophilie (CRH) de l'Hôpital Bicêtre à Paris ont coconstruit un programme d'ETP pour des adolescents de douze à dix-sept ans.

Il vise l'acquisition de nouvelles compétences aussi bien médicales que psychosociales afin d'accompagner les adolescents dans l'autonomie et le développement de leur capacité d'agir dans leur quotidien.

Sept ateliers ont été créés permettant de couvrir les principales questions que se posent les adolescents :

- Vivre avec l'hémophilie
- L'hémophilie, ce que j'en sais et ce qu'il me reste à apprendre
- Le sport, j'en fais ou pas ?
- Un nouveau traitement, est-ce pour moi ?
- Urgence, que dois-je faire ?
- La douleur, que dois-je faire quand j'ai mal ?
- Voyager et faire des projets, je peux le faire ?



PNDS 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 :

- « 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
- « Syndrome MYH9 », page 26

Publication en 2025 de recommandations "Processus de transition ado/adulte des patients atteints de maladies hémorragiques rares". Elles ont pour objectif d'organiser un parcours de transition ado/adulte structuré. Elles décrivent les enjeux, les freins et les leviers et présentent 6 grandes recommandations ainsi que des outils tels qu'une frise chronologique contenant une check-list, le questionnaire d'aptitude à la transition GOOD2GO, et une brochure patient.



FRISSE CHRONOLOGIQUE

Les points d'étapes du parcours de la transition ado/adulte de mon centre de suivi

Les âges sont notés à titre indicatif.



(1) Good2Go : Questionnaire qui permet d'ouvrir le dialogue pour me préparer à la transition adoltescente <https://doi.org/10.1007/978-2-214-06000-0>
(2) Pairs : Personnes qui vivent la même situation que moi.
(3) Personnes en dehors de l'hôpital : médecin traitant, infirmière libérale, kinésithérapeute, pharmacien, assistante sociale, association française des hémophiles.

Transition Maladies rares
<https://transitionmaladiesrares.com/>

Transition Defect Adulte
<http://www.transitiondefectadulte.com/transition-adulte/>

Association française
des hémophiles

MHEMO

QUESTIONNAIRE GOOD2GO

Questionnaire d'aptitude à la transition



Ce questionnaire est à remplir idéalement avec le professionnel de santé référent de la transition. Il aide à se préparer et planifier le passage entre le secteur pédiatrique et le secteur adulte, et représente un précieux support de discussion.

Il existe deux versions du questionnaire : « jeune » et « parent ». Elles sont complémentaires et permettent de croiser les points de vue des parents et du de la jeune.

Ce questionnaire est un état des lieux. Il peut être utilisé en totalité ou en partie et être repris au sein de plusieurs étapes dans le parcours de la transition (cf. Frisse Chronologique).

Pour réaliser le Good2Go un temps moyen de 30 minutes est nécessaire.

Comment remplir le questionnaire ?

20 questions sont réparties en 3 dimensions :

- Autonomie en santé
- Connaissances théoriques sur la maladie chronique hémorragique
- Compétences pratiques

La graduation de chaque question se fait sur une échelle de 1 à 5 :

- 1 = Je ne fais jamais cela (quelqu'un le fait pour moi)
- 2 = Je fais rarement cela (mais je tente parfois)
- 3 = Je fais parfois cela, parfois non
- 4 = Je fais cela souvent
- 5 = Je fais toujours cela

A la fin du questionnaire, un score est calculé pour chaque dimension

5 questions explorent l'environnement social et permettent d'ouvrir le dialogue avec le soignant : Pour ces questions, les réponses possibles sont :

- Oui
- Peu
- Non





Outils informatifs

Une ressource documentaire disponible sur le site de MHEMO onglet "Transition" :

- 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



Recherche en SHS

Sciences Humaines et Sociales

Projet TRANSHÉMO (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)

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

Elle a 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 ado/adulte des patients atteints de maladie hémorragique rare"



<https://mhemofr/>

MUCO-CFTR

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

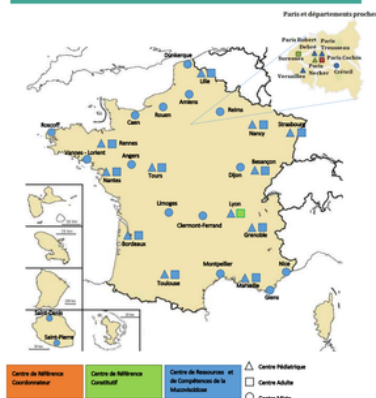


Annuaire

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)

CARTOGRAPHIE DU CRMR « MUCOVISCIDOSE »



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/>

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

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 (DPC):

« 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 informatifs

- Flyer Transition



Le podcast « Franchir »

Franchir, un podcast au cœur des parcours de vie et de soins :

Après deux premières saisons consacrées à un moment charnière du parcours de soins — la transition de l'adolescence vers l'âge adulte — et à la question essentielle de l'estime de soi, cette troisième saison explore un thème intime et fondateur : celui de la transmission.

Désir d'enfant, sexualité, fertilité, hérédité... Autant de sujets universels, teintés d'une résonance particulière lorsque l'on vit avec une maladie rare et, parfois, un handicap associé — visible ou invisible.

Comment se projeter dans l'avenir ? Comment être accompagné dans ses choix ? Comment concilier vulnérabilité et désir de parentalité ?

À travers des témoignages sincères et engagés, cette saison ouvre un espace d'échange autour de ces questions encore trop peu abordées.

Vous pouvez découvrir ou redécouvrir "Franchir" sur toutes les plateformes de podcast : [Apple podcast](#), [Deezer](#), [Spotify](#), ...





Le symposium Européen sur la transition adolescent-adulte

Ce rendez-vous européen qui est organisé tous les deux ans a eu lieu à Paris les 25 et 26 Septembre 2025.

NeuroSphinx a participé à l'organisation de cet événement qui réunit des professionnels de santé médicaux, paramédicaux ainsi qu'e des associations de patients.

Le groupe inter-filières transition a pu à la fin du symposium animer le 3e colloque inter-filières transition adolescent-adulte.



<https://neurosphinx.com/>



Éducation thérapeutique du patient

- **MONTPELLIER**

Maladies rénales rares et transition du service pédiatrique au service adulte

Connaître 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



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



Éducation thérapeutique du patient

La plupart des programmes ETP de la filière abordent la thématique de la transition. Retrouvez les informations sur le site internet de la filière : <https://www.filiere-oscar.fr/23271-education-therapeutique-du-patient-etp.htm>

- Hospices civils de Lyon

ETP « Change de regard » - Maladies osseuses constitutionnelles chez l'enfant

ETP CYCL'OI

- CHU Nantes

ETP Hypoparathyroïdie de l'adulte

- Paris, AP-HP

ETP pour patients adultes SED -Syndrome d'Ehlers-Danlos non vasculaire - Hôpital Garches

ETP TOI : Transition et Ostéogenèse Imparfaite - Hôpital Necker et Hôpital Cochin

ETP Hypopara'teliers : patients atteints d'une hypoparathyroïdie chronique - Hôpital Pitié Salpêtrière

- CHU de Toulouse.

ETP Hyper : Troubles du spectre hypermobile chez l'enfant

ETP pour patients présentant une ostéogenèse imparfaite de la période néonatale à l'âge adulte





Outils informatifs

Le site internet de la filière rassemble l'ensemble des ressources dédiées à la transition. Vous y trouverez des contenus variés : des recommandations à destination des professionnels, des patients et les aidants pour accompagner le jeune dans les étapes de la transition vers les services adultes.

Pour accompagner les patients, les aidants et les professionnels de santé, la filière propose plusieurs outils pratiques :

- Une fiche de recommandations pour les professionnels de santé
- Une fiche pour les patients et les aidants



[Télécharger la fiche pour les professionnels](#)



[Télécharger la fiche pour les patients et les aidants](#)

- Une vidéo explicative pour les patients

Grandir : les étapes essentielles vers la transition, de la pédiatrie au service adulte La transition de l'adolescence à l'âge adulte peut être une période remplie de défis, de découvertes et de doutes.

(lien <https://www.filiere-oscar.fr/13550-transition-enfant-adulte.htm>)



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

- Un **guide de transition** pour les patients avec une checklist pour le passage des services pédiatriques aux adultes. Il détaille les étapes clés de cette transition, tout en fournissant des recommandations pour organiser leur suivi médical et administratif de manière efficace.



PNDS et recommandations

Protocole national de diagnostic et de soins

La plupart des PNDS de la filière abordent la thématique de la transition.

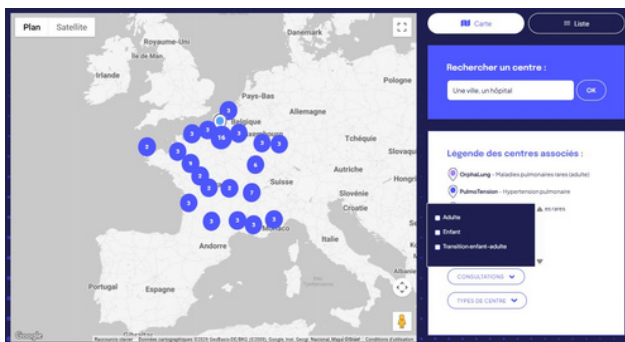
Retrouvez les PNDS sur le site internet de la filière : <https://www.filiere-oscar.fr/14111-protocoles-nationaux-de-diagnostic-et-de-soins.htm>



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

Annuaire

Les professionnels assurant la transition entre la prise en charge pédiatrique et adulte sont répertoriés au sein des centres experts labellisés OrphaLung, PulmoTension et RespiRare. Vous pouvez les localiser via notre [carte interactive](#), en cochant CONSULTATIONS/ Transition enfant-adulte



Livrets et guides

- **Programme Ready Steady Go** : Il repose sur une série de questionnaires évolutifs, adaptés à l'âge du jeune patient, ainsi que sur des documents de suivi à destination de ce dernier, de sa famille et de son médecin référent.

Ces questionnaires abordent différents aspects de la vie quotidienne : connaissance de la maladie, autonomie, scolarité, projet professionnel, etc.

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



• Livrets

Dans une démarche d'accompagnement et de sensibilisation, RespiFiL met à disposition des livrets d'information à destination :

des professionnels de santé pour les soutenir pendant les consultations,
des patients et de leurs proches pour les accompagner après leur retour à domicile.

Ces livrets, dédiés à certaines maladies respiratoires rares, sont le fruit d'une collaboration entre professionnels experts et témoignages de patients confrontés au diagnostic.

Consultez ou téléchargez les livrets ici :

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

Un livret dédié à l'orientation professionnelle des adolescents, ainsi que des recommandations à l'attention des professionnels de santé, 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, spécialement conçu pour eux. »

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



Comprendre la transition et les espaces qui l'accompagnent : <https://respifil.fr/patients/parcours-de-soins/transition-enfant-adulte/>



PNDS et recommandations

Protocole national de diagnostic et de soins

• PNDS

- [Protéïnose alvéolaire pulmonaire \(2025\)](#)
- [Insuffisance respiratoire des enfants avec maladie respiratoire rare \(2025\)](#)
- [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 qui consacrent un chapitre entier 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/pnds>



<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 informatiques

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/offre-de-soins>

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.

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

Le programme d'ETP « Accompagnement de la distraction cranio-faciale dans les faciocraniosténoses », développé par le CRMR des Craniosténoses et Malformations Craniofaciales (CRANIOST) de l'hôpital Necker-Enfants malades, aborde le parcours de transition avec les adolescents.

Les CRMR des Fentes et Malformations Faciales (MAFACE) et des Malformations ORL rares (MALO) de l'hôpital Necker-Enfants malades organisent conjointement des séances d'ETP « E...change de regard » dédiées aux enfants et aux adolescents, par tranches d'âge. Ce programme leur apporte des ressources pour gérer le regard d'autrui face à leur différence visible.

Le programme d'ETP pour la prévention des complications et l'amélioration de la qualité de vie des enfants atteints de malformations de la face et de la cavité buccale, dispensé par le CRMR MAFACE à l'hôpital Necker-Enfants malades, comprend un module hôpital de jour pré-opératoire pour préparer les adolescents nécessitant une chirurgie orthognathique. Un atelier maquillage correcteur et/ou médical est également proposé aux adolescents.

Proposé par le CRMR des Malformations ORL rares (MALO) de l'hôpital Robert Debré, le programme d'ETP « **Trach&Autonomie** » dispose d'un module dédié aux adolescents trachéotomisés pour leur permettre d'être autonomes dans leurs soins, de s'adapter à leur environnement, de gérer les situations d'urgence et de connaître les organismes et dispositifs de prise en charge sociale du handicap.



Proposé par le CRMR des Malformations ORL rares (MALO) de l'hôpital Robert Debré, le programme d'ETP « **Trach&Autonomie** » dispose d'un module dédié aux adolescents trachéotomisés pour leur permettre d'être autonomes dans leurs soins, de s'adapter à leur environnement, de gérer les situations d'urgence et de connaître les organismes et dispositifs de prise en charge sociale du handicap.



Les ateliers d'habileté sociale ACTIONS



Développés par le Dr Béatrice de Reviere, ces **ateliers** destinés aux enfants et adolescents porteurs d'une différence visible leur permettent de s'affirmer et de gérer le regard de l'autre, qu'il s'agisse d'une simple curiosité ou de malveillance.

En partenariat avec le Dr de Reviere, la Filière TETECOU propose aux professionnels de ses Centres ainsi qu'aux membres de ses Associations de se former à la réalisation de ces ateliers, afin que les enfants et adolescents concernés puissent en bénéficier.

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, évènements.

<https://www.tete-cou.fr/parcours-de-soins/transition-enfant-adulte>



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 par le Centre de Compétence des Craniosténoses et Malformations Craniofaciales (CRANIOST) du CHU de Tours grâce au financement de la Filière TETECOU.



Le livret de chirurgie osseuse des mâchoires du jeune adulte (chirurgie orthognathique)

Elaboré par le CRMR des Fentes et Malformations Faciales (MAFACE) de l'Hôpital Necker-Enfants malades, avec le soutien de la Filière TETECOU, [ce livret](#) informe les adolescents et jeunes adultes sur les possibilités d'opération des mâchoires et le parcours de soins chirurgical et rééducatif associé.



Le podcast « Mots de Têtes »

Chaque série de notre podcast est dédiée à une pathologie ou une problématique commune aux malformations de la tête, du cou et des dents. Elle mêle 3 voix apportant chacune un éclairage sur la maladie : un professionnel de santé, un chercheur et une personne malade.

Parmi les 24 séries diffusées à ce jour, plusieurs d'entre elles donnent la parole à un adolescent qui nous raconte son parcours et son vécu, ses difficultés et ses ressources pour aller de l'avant : Emy atteinte de papillomatose respiratoire récurrente, Lilou d'amélogénèse imparfaite, Théo du syndrome de Crouzon, Gaby de microsomie craniofaciale, Léa du syndrome de Treacher-Collins et Benjamin de dysplasie fibreuse des os.



Le podcast « Franchir »

[Deux épisodes de ce podcast](#) interfilière dédié à la transition ont été élaborés par la Filière afin d'aborder une problématique particulière : l'estime de soi des adolescents porteurs d'une différence visible.

Ainsi, Théo, un ado atteint d'un syndrome de Crouzon, nous parle de ce qui l'a aidé à avancer avec le regard des autres.

Madame Caroline Rebichon, psychologue clinicienne du CRMR des Malformations ORL rares de l'hôpital Necker-Enfants malades, nous explique comment l'enfant ou l'adolescent construit son estime de lui-même avec le regard que les autres portent sur lui, et en quoi le programme d'ETP « E...change de regard » lui apporte des clés pour se construire au-delà du regard des autres



La 8^e Journée Nationale 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. Les [vidéos de cette Journée](#) sont disponibles sur le site de la Filière.

Des rencontres entre adolescents

Au sein de la Filière, plusieurs Centres et Associations organisent des échanges et des rencontres entre adolescents porteurs de la même malformation, leur permettant de se retrouver et de discuter entre eux de leurs parcours, leurs difficultés, les ressources qu'ils ont pu déployer.

C'est par exemple le cas à Strasbourg où un groupe d'adolescents porteurs de fente labiale et/ou palatine se retrouve régulièrement, en dehors de l'hôpital, pour discuter et partager un moment convivial.



Livrets et guides

Une enquête nationale sur la transition ado-adulte

La Filière a lancé en 2023 une grande enquête 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 était également de sensibiliser toutes les personnes concernées à cette période cruciale et de leur faire connaître les dispositifs et ressources existants.

Cette enquête, co-construite avec les représentants associatifs, a permis de recueillir les avis de près de 100 répondants : professionnels de santé, patients et leurs aidants.

Elle révèle une méconnaissance des ressources existantes et un besoin de coordination du transfert des services pédiatriques vers les hôpitaux adultes.

Une restitution des résultats de cette enquête a été réalisée lors de la 8^e Journée Nationale de la Filière, ainsi que sous forme d'une [communication affichée](#) au 5^e Congrès Européen sur la Transition.



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 : oligodontie et anodontie](#)
- [Amélogenèses 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. Ces journées s'adressent 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 initiatives locales (programmes ETP, études, associations...) en lien avec la transition. Une orientation sur une thématique spécifique : activité physique adaptée, orientation scolaire et professionnelles, etc. peut être donnée en fonction des demandes/attentes du CHU d'accueil.



Pour aller plus loin...

SCIENCES HUMAINES ET SOCIALES

La transition ado-adulte avec une maladie rare : Etat des lieux du groupe inter-filières auprès des patients et des professionnels de santé

1^{er} Auteur : Cécile GÉTIOLLE, Cliniciens pédiatriques, ex-attachée FMR NeuroSpin, Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris, FRANCE
Autrices auteurs : Aurélie BOUTIER, Cliniciens de transition, FMR NeuroSpin, Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris, FRANCE
Béatrice LEBLANC, Cliniciens de transition, FMR NeuroSpin, Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris, FRANCE
Béatrice LEBLANC, Cliniciens de transition, FMR NeuroSpin, Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris, FRANCE

L'amélioration des parcours de soins, notamment le transfert des patients vers les services d'adultes, est un des axes majeurs du PNMRS.
Ce processus inter disciplinaire doit être structuré et coordonné afin d'éviter une rupture de soins.

Le groupe inter-filières transition, piloté par la filière NeuroSphinx depuis 2016, en collaboration avec les espaces transition, a réalisé un état des lieux sur la transition ado-adulte dans les maladies rares en France à l'issue du PNMRS.

2 Questionnaires ont été soumis :

Professionnels de santé
Identique à un questionnaire soumis en 2018
• 54 professionnels de santé de 15 filières différentes ont répondu
Objectif : évaluer l'évolution des modalités de la transition ado-adulte

Patients & familles
Bilan massif des associations
128 personnes ont répondu :
• 47.7% de parents
• 52.3% patients dont : 95% âgés de 16 à 25 ans
42% n'ont pas effectué leur transition

Les problématiques restent inchangées depuis 2018, cependant les professionnels sont davantage impliqués et sensibilisés et le développement d'outils est en hausse. La standardisation à travers des recommandations communes et la mutualisation des ressources médicales et paramédicales sont nécessaires. Une revalorisation des consultations et des actions de coordination de parcours de soins sont attendues.

L'enquête révèle que la notion de transition ado-adulte est relativement connue des patients (75%), mais nombreux sont les verbatims négatifs qui y sont rattachés. En outre, les patients identifient bien plusieurs outils développés par l'inter-filières, mais l'accès à l'information reste difficile car dispersée. Les patients perçoivent l'intérêt d'un suivi à l'âge adulte bien que la proportion de rupture de parcours de soins reste élevée. L'absence de référent adulte et de coordination sont des problématiques majeures.

A l'horizon d'un PNMRS4, les pistes d'amélioration de la transition ado-adulte prioritaires à explorer sont :

- la coordination des parcours
- le transfert du dossier patient de la pédiatrie aux services adultes
- la communication
- la formation des professionnels de santé
- la valorisation des consultations

Enquête “État des lieux de la transition ado-adulte”

Cette enquête publiée en 2023 fait suite à un état des lieux qui a été réalisé en 2018 auprès des membres des filières santé maladies rares. En 2023, l'enquête a été élargie auprès des patients, des parents et des aidants. Ce travail, piloté par NeuroSphinx, est le fruit d'une collaboration de l'inter-filières avec les espaces transition, qui a permis de collecter un nombre de répondants significatifs côté “grand public” ou côté “professionnel”.

2e Colloque Transition ado-adulte

À l'instar de l'enquête, le colloque transition se base sur le 1er colloque transition ado-adulte qui a eu lieu en 2018. L'occasion de faire le point sur les pratiques, les besoins et les évolutions sur la thématique de la transition ado-adulte.

Le bilan 2^e Colloque Transition Ado-adulte 2023

+ DE 300 PARTICIPANTS
(100 en présentiel + 200 en distanciel)

4,5/5
SATISFACTION GLOBALE

27/30 des répondants sont des professionnels (médecins, infirmiers, membres FMRs...)

Ce que vous avez préféré

SESSIONS MALADIES RARES - 4,5/5

SESSIONS ESPACES TRANSITION - 4,5/5

Vos impressions

La satisfaction des participants est élevée. Les sessions ont été riches et variées. Les échanges ont été nombreux et de qualité. Les participants ont apprécié les ateliers et les échanges avec les professionnels de santé. Les participants ont apprécié les ateliers et les échanges avec les professionnels de santé.

Retrouvez toutes ces ressources sur le site :
<https://transitionmaladiesrares.com>



Retrouvez toutes ces ressources sur le site :





Pour aller plus loin...

3e Colloque Transition ado-adulte

Cette troisième édition a permis d'aborder le lien ville-hôpital et la transition ado-adulte grâce à diverses interventions, une table ronde ainsi que des témoignages de patients.

Les replays sont disponibles pour (re)visionner ce colloque.



