

# 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)

Transition from paediatric to adult medicine for patients with inherited metabolic diseases. Recommendations of the G2m network (Groupement des Maladies héréditaires du Métabolisme)

Nadia Belmatoug<sup>1</sup>

Yann Nadjar<sup>2</sup>

Marine Tardieu<sup>3</sup>

Brigitte Chabrol<sup>4</sup>

Pascale de Lonlay<sup>5</sup>

Au nom du groupe transition enfant-adulte de la filière G2m

<sup>1</sup>Centre de Référence des Maladies Lysosomales, AP-HP, Hôpital Beaujon, Université Paris-Cité, 100 Bd du Général Leclerc, 92110 Clichy  
<nadia.belmatoug@aphp.fr>

<sup>2</sup>Centre de Référence des Maladies Lysosomales, AP-HP, Hôpital Pitié-Salpêtrière, Sorbonne Université, 47-83 Bd de l'Hôpital, 75013 Paris

<sup>3</sup>Centre de Référence des Maladies Héréditaires du Métabolisme, Centre Hospitalier Régional Universitaire de Tours, 37044 Tours cedex 9

<sup>4</sup>Centre de Référence des Maladies Héréditaires du Métabolisme, AP-HM, Hôpital Universitaire de la Timone, 264 Rue Saint-Pierre, 13385 Marseille Cedex 5

<sup>5</sup>Centre de Référence des Maladies Héréditaires du métabolisme, AP-HP, Hôpital Necker, Université Paris-Cité, 149 rue de Sèvres, 75015 Paris

mtp

Correspondance : N. Belmatoug

**Résumé.** Les maladies héréditaires du métabolisme (MHM) constituent un groupe de plus de 1 400 maladies génétiques rares consécutives au déficit génétique d'une enzyme ou d'un transporteur impliqué dans le métabolisme. Elles débutent le plus souvent dans l'enfance. En l'absence de traitement, la plupart induisent une importante morbidité et une mortalité élevée. Grâce aux progrès de la prise en charge, 90 % des enfants survivent jusqu'à l'âge adulte. Au sein des MHM, les groupes des maladies nécessitant un régime et des maladies du métabolisme énergétique requièrent des prises en charge diététiques très spécifiques et des prises en charge en urgence liées au risque de décompensation aiguë lors des fièvres ou autres stress. Il est donc indispensable que les enfants et adolescents accompagnés de leur famille suivent un programme de transition adapté. La filière G2m a publié en 2017 les premières recommandations sur la transition, en particulier sur les maladies régime-dépendantes. Un livret de transition à destination des jeunes patients a été élaboré à partir de cette publication. Depuis 2019, le groupe de travail incluant plusieurs associations de patients a organisé des journées et réunions thématiques sur la transition et créé un livret passeport de transition enfant-adulte. Les maladies lysosomales ont fait l'objet de recommandations à partir d'une enquête auprès des patients, des familles et des médecins dans le but de créer un programme spécifique de transition nommé « TENALYS » (Transition ENfant Adulte dans les maladies LYSosomales). Les membres de la filière G2m participent à l'élaboration d'autres programmes de transition : transition dans la maladie de Pompe, ainsi qu'à des programmes de transition transversaux de maladies rares (« La Suite » à l'hôpital Necker et « JUMP » à l'hôpital de la Pitié-Salpêtrière).

**Mots clés :** maladies héréditaires du métabolisme, prise en charge diététique, transition

**Abstract.** Hereditary metabolic diseases (IMDs) are a group of more than 1 400 rare genetic diseases resulting from a genetic deficiency of an enzyme or transporter involved in metabolism. They most often begin in childhood. If left untreated, most of them result in significant morbidity and mortality. With advances in management, 90% of children survive into adulthood. Within IMDs, the diet and energy metabolism disease groups require very specific dietary management and emergency management due to the risk of acute decompensation during fevers or other stresses. It is therefore essential that children and adolescents, accompanied by their families, follow an appropriate transition programme. In 2017, the G2m network published the first recommendations on transition, particularly for diet-dependent diseases. A transition booklet for young patients was developed based on this publication. Since 2019, the working group including several patient organisations has organised thematic days and meetings on transition and created a child-adult transition passport booklet. Lysosomal diseases have been the subject of recommendations based on a survey of patients, families and doctors with the aim of crea-

Pour citer cet article : Belmatoug N, Nadjar Y, Tardieu M, Chabrol B, de Lonlay P. 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). *mt pédiatrie* 2022 ; 24 (3-4) : 171-179. doi : 10.1684/mtp.2023.0767

Groupe transition enfant-adulte de la filière G2m : Jamal Abdel-Kader, Stéphane Antolin, Valérie Barbier, Adrien Bigot, Bérengère Cador, Myriam Dao, Dominique Debray, Marie Devaux, Luigi Distefano, Claire Douillard, Sandrine Dubois, Floriane Dupont, Laurent François, Pascal Laforet, Delphine Lamireau, Cécilia Marelli, Diogobe Ndao, Patricia Réant, Véronique Richard, Aude Servais, Françoise Tissot, Bleddyn Treffot, Claire Vallemmans, Catherine Voillot, Camille Wicker.

ting a specific transition programme called "TENALYS" (Transition ENfant Adulte dans les maladies LYSosomales). The members of the G2m network are involved in the development of other transition programmes: transition in Pompe disease as well as transversal transition programmes for rare diseases ("La Suite" at the Necker hospital and "JUMP" at the Pitié-Salpêtrière hospital).

**Key words:** hereditary metabolic diseases, dietary management, transition

## Introduction

Les maladies héréditaires du métabolisme (MHM) sont des maladies rares (incidence de 1/10 000 à 1/1 000 000), constituant un groupe hétérogène de plus de 1 400 maladies génétiques différentes. Elles sont la conséquence du déficit génétique d'une enzyme ou d'un transporteur impliqué dans le métabolisme. Elles débutent principalement dans l'enfance et induisent pour la plupart une importante morbidité et mortalité en l'absence de traitement. Grâce aux progrès de la prise en charge, 90 % des enfants survivent jusqu'à l'âge adulte [1, 2]. L'apparition de thérapies innovantes pour les MHM (traitements enzymatiques substitutifs, greffe de cellules souches hématopoïétiques, thérapie génique, etc.) a modifié l'histoire naturelle de ces maladies. Leur prise en charge, débutée dans l'enfance pour des jeunes qui ont vingt ans aujourd'hui, a donc évolué et modifié considérablement le pronostic de certaines MHM. Ces modifications impliquent une mise à jour permanente des connaissances et du regard des médecins spécialistes d'adultes (MSA) sur ces jeunes patients soulignant l'importance des actions de formation continue pour les professionnels de santé médicaux et paramédicaux. Un des impératifs, dans le processus de transition, est la multidisciplinarité indispensable à l'organisation du parcours de soins. Cette multidisciplinarité, pas toujours facile à organiser en milieu pédiatrique, est encore plus difficile à intégrer dans le parcours de soins en médecine d'adultes où la prise en charge est souvent fragmentée par des schémas organisationnels ne permettant pas toujours une synthèse sur un même lieu et à un temps donné.

Les patients porteurs de MHM sont en général pris en charge dans les centres de référence et de compétence de l'ensemble du territoire français affiliés à la filière Maladies Rares G2m [3].

La transition est un processus délibéré, planifié, qui répond aux besoins médicaux, psychosociaux, éducatifs et professionnels des adolescents ou jeunes adultes

souffrant de maladies chroniques lorsqu'ils passent de la médecine pédiatrique au système de soins de santé d'adultes [4, 5].

Il existe de nombreuses recommandations pour la transition des patients porteurs de maladies chroniques, cependant la transition reste difficile dans les maladies rares. Même si des caractéristiques générales sont présentes, les modèles ne sont pas reproductibles, ils dépendent des spécificités des maladies, des ressources locales et des systèmes de santé.

Au sein des MHM, le groupe des maladies dites « à régime » (amino-acidopathies ou intolérance aux sucres) et le groupe des maladies énergétiques (glycogénoses, déficit de l'oxydation des acides gras) requiert des prises en charge diététiques très spécifiques et des prises en charge en urgence liées au risque de décompensation aiguë lors des fièvres ou autres stress (vomissement, jeûne, anesthésie générale...) incluant les comas, en particulier hyperammoniémiques, l'insuffisance hépatique, les rhabdomyolyses, les hypoglycémies etc., qui peuvent mettre en jeu le pronostic vital [6]. Dans le groupe des maladies lysosomales, les patients ayant une mucopolysaccharidose requièrent une prise en charge anesthésique spécifique [7].

Il est donc indispensable que les enfants et adolescents accompagnés de leur famille suivent un programme de transition adapté, car malgré les nombreux progrès réalisés, la transition reste souvent difficile, parfois brutale par manque d'anticipation et de préparation aboutissant à une rupture du suivi médical, source de complications graves et de préoccupation pour les équipes soignantes. De plus, les difficultés structurelles, administratives et organisationnelle associées au manque de ressources humaines et d'équipement rendent parfois difficile le processus et l'application concrète de programmes de transition [6].

## Principes généraux de la transition enfant-adulte

La transition est un processus long, continu, progressif, se déroulant avant, pendant et après le transfert de l'adolescent en médecine d'adultes. Elle doit être abor-

---

dée de façon individuelle car chaque patient est différent et s'effectue au rythme du jeune patient. Ce dernier doit acquérir les connaissances et aptitudes nécessaires à sa prise en charge lui permettant d'évoluer afin d'aborder plus facilement le système de santé d'adultes. La transition doit être coordonnée, adaptée au développement de l'enfant et assurer la continuité des soins de qualité tout en favorisant dans la mesure du possible l'autonomie du patient y compris dans sa vie personnelle, familiale, sociale, professionnelle et sur le plan administratif. Au cours du processus de transition, l'étape du transfert du patient doit toujours être organisée lorsque la maladie est stable sur le plan clinique, psychologique et social [8].

La prise en charge pédiatrique est axée sur la famille, et exige la participation des parents aux prises de décision. Les soins aux adultes, sont axés sur le patient, exigeant de ce dernier une grande autonomie. Cependant, la transition doit tenir compte des besoins du patient en s'aidant initialement de la famille sans omettre de lui fournir si besoin une attention et un soutien adaptés. En effet, le patient et sa famille (parents, fratrie, grands-parents) appréhendent souvent la prise en charge en médecine d'adultes craignant la méconnaissance et le manque d'expérience des MSA dans le domaine des MHM [6].

Les particularités liées à l'adolescence concernent toutes les maladies chroniques : déni de la maladie, ambivalence sur l'autonomie, annulation de rendez-vous, arrêt de suivi, arrêt de traitement, sexualité, contraception, addiction, etc. Ces caractéristiques doivent être abordées dans le contexte des maladies rares allant de pair avec une expertise limitée des MSA, pouvant conduire à davantage de complications [9-11].

Les aspects médico-légaux relatifs à la confidentialité du patient sont à reconsidérer et à aborder spécifiquement. Les consentements, plus fréquemment sollicités dans le cadre des maladies rares, pour les examens génétiques, l'inclusion dans des registres, des biobanques, etc., et qui relevaient de la seule responsabilité des parents, doivent être explicités et signés par le patient à sa majorité.

## Particularités des MHM dans la transition enfant-adulte

La transition des patients MHM implique l'annonce de la transition qui peut commencer dès le diagnostic et se prolonger au-delà, l'âge du transfert, le transfert du dossier médical, la mise en place d'une collaboration active entre les équipes pédiatriques et d'adultes.

L'équipe de pédiatrie est souvent réfractaire à la transition, par attachement mais surtout par crainte de voir les succès thérapeutiques remis en cause par le système adulte [6]. La transition est fréquemment retardée, en particulier chez les patients avec des handicaps en particulier

neurologiques. Certains patients restent parfois par nécessité au-delà de l'âge de la majorité légal dans les services pédiatriques, ce qui pose de nombreux problèmes légaux et de ressources de soins de santé d'un adulte en matière de sexualité, de reproduction et d'orientation socio-professionnelle. La présence d'adolescents et de jeunes adultes ayant des troubles du comportement peut parfois effrayer le personnel et les enfants plus jeunes et désorganiser les unités pédiatriques.

Les patients et les familles qui ont souvent un attachement émotionnel au service de pédiatrie, appréhendent le passage en service d'adultes souvent moins accueillant et chaleureux y compris en termes de locaux. La présence des parents qui peut s'avérer très aidante lors de la transition n'y est pas toujours acceptée. Les services d'adultes sont souvent moins bien dotés en personnel paramédical, et par conséquent parfois moins proches des patients et des familles. Les hospitalisations des patients ayant des troubles neurologiques, un handicap, sont souvent moins bien vécues qu'en pédiatrie.

Les parents ne doivent pas être exclus du processus de transition, ils sont souvent indispensables surtout lors des situations d'urgence et de handicap [6]. À l'inverse, dans certaines situations, le rôle des équipes est de leur faire comprendre que la surprotection et le contrôle excessif retardent l'autonomie de l'adolescent pouvant aboutir à un arrêt des soins et du suivi [10].

En raison de la complexité de la gestion des MHM, le processus de transition constitue un réel défi. Il se résume parfois à un transfert brutal pour les patients et les familles qui sont peu préparés à cette phase de la vie. Celle-ci est marquée par de multiples changements physiques, psychologiques et sociaux pour l'adolescent atteint d'une MHM avec toutes ses conséquences spécifiques. Le manque d'anticipation peut conduire lors d'un événement aigu, en particulier par arrêt du suivi ou des traitements, à une hospitalisation en urgence dans un service d'adulte inconnu du patient et de sa famille.

Il est donc impératif d'anticiper, de structurer, de planifier de façon coordonnée la transition. La réussite de cette dernière dépend de l'investissement, de la motivation et des connaissances en matière de transition des professionnels des équipes pédiatriques et adultes. Le partenariat des deux équipes doit être le plus précoce possible afin d'éviter toute rupture de prise en charge [6].

## Organisation de la filière G2m pour la transition enfant-adulte dans les MHM

La filière de santé maladies rares G2m a été labellisée par le ministère de la santé en 2014 puis en 2019. Elle a pour objectifs d'animer et de coordonner les actions entre les différents acteurs (centres de référence, de com-

pétence, associations de patients, équipes de recherche fondamentale, clinique, etc.) impliqués dans la prise en charge des MHM [3].

La filière G2m a publié en 2017 les premières recommandations sur la transition en particulier sur les maladies à régime [6]. Un livret de transition à destination des jeunes patients a été élaboré à partir de cette publication [4]. Depuis 2019, le groupe de travail a organisé des journées et réunions thématiques sur la transition pour créer un livret-passeport de transition enfant-adulte, aujourd'hui disponible sur le site de la filière G2m [3]. Ils déclinent de nombreux items prenant en compte et identifiant : i) les difficultés de transferts de dossiers médicaux liés à leur format papier et/ou informatique rendant nécessaire la synthèse du dossier pédiatrique, ii) les éléments marquants et événements pouvant mettre en jeu le pronostic vital, iii) les acteurs sociaux souvent moins connus des équipes d'adultes, etc.

Les maladies lysosomales ont fait l'objet d'une publication sur la transition à partir d'une enquête auprès des patients, familles et médecins dans le but d'organiser un programme spécifique de transition appelé TENALYS (Transition ENfant Adulte dans les maladies LYSosomales) en tenant compte des priorités exprimées lors de cette enquête [7]. Certains membres de la filière ont participé à l'élaboration d'autres programmes de transition : transition dans la maladie de Pompe [12] et des programmes plus généraux dans le cadre de maladies rares (« La Suite » à l'hôpital Necker [13, 14] et « JUMP » à l'hôpital de la Pitié Salpêtrière [15]).

Pour parfaire les connaissances et compétences sur le processus de transition, la filière G2m met à jour la localisation et la composition des équipes d'adultes impliquées dans les MHM, diffuse régulièrement des informations sur la transition aux équipes pédiatriques et d'adultes par le biais de journées spécifiques, de « newsletters », de webinaires au sein d'un onglet spécifique du site internet de la filière. Avec le réseau européen MetabERN, trois membres de la filière ont eu la responsabilité d'un « workpackage » sur la transition, conduisant à l'organisation de présentations et d'un « webinaire » européen en collaboration avec la SSIEM (Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism) en 2019 [16]).

Pour réaliser une transition adulte de qualité, les réflexions, propositions, recommandations et actions de la filière G2m ont été formalisées et sont énoncées ci-dessous.

### Spécificités des MHM pour la transition

1) La prise en charge diététique est cruciale dans le traitement des patients MHM, elle est souvent complexe car les manquements à la discipline exigée peuvent avoir des conséquences dramatiques à très court terme. Une enquête réalisée en 2017 auprès des diététiciens

des centres prenant en charge les MHM a montré que la formation des diététiciens aux spécificités des MHM s'acquiert par l'expérience de terrain et par la transmission orale entre collègues. Les centres pédiatriques collaborent historiquement avec des diététiciens ayant acquis cette compétence, mais l'organisation est beaucoup moins présente et formalisée dans les centres adultes. De plus, les patients âgés de 18 ans pris en charge en médecine d'adultes restent fréquemment peu autonomes au plan diététique, ils sont parfois déstabilisés face à un personnel soignant insuffisamment formé, connaissant mal leurs besoins et pouvant commettre des erreurs les exposant à un risque vital.

2) Les maladies du métabolisme sont extrêmement variées, souvent multisystémiques. Les soins pédiatriques sont proposés par une équipe multidisciplinaire prenant en compte l'ensemble des atteintes et concernant plusieurs spécialités : hépatologie, neurologie, cardiologie, néphrologie etc. La gestion et le suivi de la multidisciplinarité en médecine d'adultes est souvent complexe. Les médecins d'adultes sont peu nombreux à être formés aux MHM et à leurs spécificités. Il en résulte une réticence de leur part à accepter la responsabilité d'une prise en charge considérée comme difficile sur le plan médical et médico-social, alimentant ainsi les inquiétudes des équipes de pédiatrie. Ce sont souvent les internistes qui prennent en charge les MHM à l'âge adulte car les spécialistes d'organes, experts en MHM sont peu nombreux. Ils doivent être parfaitement identifiés afin de faciliter leur accès. Le rôle du médecin traitant dépend de son implication, cependant la coordination des soins dans les MHM est rarement menée par le médecin traitant en raison de leur complexité.

3) Dans les centres pédiatriques prenant en charge les MHM, les ressources paramédicales et organisationnelles (diététiciens, psychologues, orthophonistes, programmes et plateformes d'éducation thérapeutique, etc.) sont plus nombreuses qu'en médecine d'adulte où la prise en charge est souvent fragmentée.

4) Un certain nombre de patients ayant une MHM ont un handicap mental, ne leur permettant pas d'agir de manière autonome. Un des objectifs du traitement d'un jeune adulte présentant un déficit cognitif modéré reste toutefois de promouvoir l'autogestion et l'autonomie en instituant une évaluation neuropsychologique précoce en milieu adulte en particulier pour faciliter l'orientation socio-professionnelle.

5) Le suivi des grossesses et du fœtus chez les patientes MHM peut exiger des compétences spécifiques. La parentalité justifie des discussions préalables médicales et éthiques.

6) Les urgences vitales, les problèmes anesthésiques en particulier dans certaines maladies lysosomales comme les mucopolysaccharidoses imposent des recommandations facilement accessibles et la formation des professionnels de santé.

## Organisation, recommandation, actions de la transition au sein de la filière G2m

### Un coordonnateur ou une équipe coordinatrice à identifier

Dans le cadre des centres de référence et de compétence de MHM, les équipes pédiatriques et d'adultes collaborent dans de nombreux domaines. Cependant, l'amélioration du processus de transition nécessite une coordination des deux équipes sous-tendues par une organisation et une communication parfaites et formalisées pour permettre la continuité des soins entre les deux équipes [6, 7, 11].

Afin d'éviter les lenteurs et défauts de réactivité, un coordonnateur de la transition doit être identifié. Le coordonnateur peut être le médecin référent pour la maladie rare ou un professionnel de santé investi et formé aux différentes étapes de la transition (infirmier, secrétaire, assistant médico-administratif, etc.). L'expérience montre qu'un duo médecin-secrétaire de coordination permet d'assurer au mieux la transition. La responsabilité du coordonnateur est d'initier, de pérenniser et de formaliser le lien entre le médecin référent pédiatrique et le futur médecin référent adulte ainsi qu'entre tous les professionnels de santé. Il doit être en relation avec le patient et sa famille, rassembler la documentation nécessaire et organiser les différentes étapes de la transition.

Une des difficultés majeures en médecine d'adultes consiste à identifier, organiser et coordonner au mieux les consultations des différents spécialistes d'organes. En ce sens, le Centre de Référence des Maladies Lysosomales (CRML) a établi un annuaire évolutif des spécialistes d'organes prenant en charge ces maladies à l'âge adulte. Un tel annuaire est en construction pour les autres MHM.

### Un plan et une chronologie optimale pour la transition

Dès le début de l'adolescence, le patient et l'équipe pédiatrique doivent élaborer un calendrier pour la transition avec des objectifs clairs et un suivi régulier des acquisitions. Le patient est encouragé à jouer un rôle actif dans l'élaboration et la planification des différents événements. Ce calendrier doit rester flexible de façon à permettre des ajustements tenant compte des progrès ou reculs imprévus. Ce plan doit être revu et mis à jour chaque année et chaque fois qu'il y a un transfert de soins.

Le moment optimal de la transition est discuté, il n'est pas forcément déterminé d'après l'âge du patient, mais selon sa maturité, son autonomie en particulier dans les maladies à régime. Si le transfert se déroule souvent entre 16 et 20 ans. Le plan de transition doit au mieux-être établi dès l'âge de 14 ans avec le jeune patient et sa famille. Expliquer le plus tôt possible aux enfants et aux parents les modalités et différentes étapes de la transition reste le meilleur garant d'une transition réussie. La question de la transition est souvent abordée lors de consultation habituelle de suivi alors que des consultations par le médecin pédiatre référent (deux à trois par an par exemple) dédiées spécifiquement à la transition seraient probablement plus efficaces.

Le plan de transition doit intégrer les programmes et ateliers d'éducation thérapeutique de transition disponibles et accessibles.

La situation clinique et thérapeutique du patient doit être stable en particulier pour les maladies à régime. Aucune modification thérapeutique ni de régime ne doit être réalisée autour de la période de transition. La transition est organisée à distance de toute procédure invasive comme une intervention chirurgicale et en dehors si possible d'un essai thérapeutique dans lequel le patient est inclus.

Il est impératif d'intégrer la planification et la préparation de la transition à toute l'équipe multidisciplinaire et à tous les établissements impliqués dans la prise en charge du patient.

### Collaboration active et constante entre les équipes pédiatriques et d'adultes durant tout le parcours de soin du patient

*Mise en place des moyens et compétences : identification, visibilité des équipes d'adultes, lieu du transfert*

Pour que les services d'adultes assurent une transition sereine et réussie les médecins et les paramédicaux (diététiciens, infirmiers, psychologues, assistantes sociales, etc.), doivent être formés aux MHM. Les services d'adultes prenant en charge les MHM sont mieux connus des services de pédiatrie depuis le processus de labellisation des centres de référence et les missions d'information déployés par la filière G2m. La composition des équipes doit être identifiée, visible et accessible dans tous les services de pédiatrie et sur le site de la filière.

Si, pour des raisons de proximité, la transition ne s'effectue pas dans un centre de référence ou de compétence MHM adultes, l'équipe pédiatrique doit s'assurer que l'équipe dispose des connaissances et des compétences requises pour des soins spécifiquement adaptés aux MHM [17, 18, 20].

Dans le cas contraire, l'équipe pédiatrique doit dispenser les connaissances de base pour la prise en charge du patient et se rendre disponible et réactive pour tous renseignements complémentaires.

Dans les MHM, en particulier dans certaines maladies lysosomales, la transition nécessite souvent du matériel et des équipements adaptés aux patients de petites tailles et handicapés justifiant un renforcement des moyens et des ressources paramédicales qui font trop souvent défaut en médecine d'adultes.

### *Connaissance de l'histoire médicale et livret de transition*

La transmission de l'histoire médicale du patient, comportant des documents écrits et informatique, est un processus long qui doit être anticipé bien avant le transfert du patient. L'informatisation des dossiers médicaux facilite la compilation des documents si on devance la problématique du manque d'interopérabilité des systèmes informatiques. La création d'un dossier médical commun, partagé et facilement accessible entre le service de pédiatrie et le service d'adultes favorise l'échange d'informations.

C'est la personne coordinatrice désignée qui se charge de colliger et de rassembler les informations.

L'histoire médicale du patient doit être actualisée, maniable et accessible. Elle sert de base de connaissance commune nécessaire à la collaboration entre les professionnels de santé.

Une synthèse informative de l'histoire médicale est souvent nécessaire en raison des multiples événements survenus en insistant sur les éléments marquants pouvant mettre en jeu le pronostic vital.

Un livret transition enfant-adulte a été créé par le groupe de travail transition [3]. Ce document vise à formaliser et optimiser le passage d'informations médicales lorsqu'un patient suivi en pédiatrie est amené à être suivi en milieu adulte. Le livret contient une trame générique avec des espaces laissés vierges. Il peut être modifié en fonction des spécificités du patient et de sa pathologie. Ce livret peut être décliné pour chaque MHM.

Il est destiné aux médecins et aux équipes pluridisciplinaires (diététiciens, etc.) en charge du patient. Il doit pouvoir être transmis au patient.

Le manuel d'utilisation précise qu'il est rempli par le pédiatre et son équipe en amont d'une consultation commune de transition réunissant pédiatre et MA. Il est complété si nécessaire pendant la consultation de transition, avec le MA. Celui-ci peut aussi l'utiliser comme guide pour la collecte d'informations pertinentes lors de la prise en charge d'un nouveau patient et la rédaction de son rapport médical.

Le livret contient des informations générales personnelles, les antécédents, la prise en charge sociale, le résumé de la prise en charge en pédiatrie (diagnostique, événements médicaux marquants, etc.). Les atteintes d'organes liées à la pathologie et leur surveillance, les derniers résultats biologiques pertinents et leur surveil-

lance, l'évaluation diététique et les régimes et traitements mis en place, le certificat d'urgence et un message global du pédiatre vers l'équipe « adulte ».

### *Rencontre des équipes et consultations communes de transition*

Des consultations communes de transition (CCT) sont organisées, elles ont lieu si possible dans un espace dédié suffisamment grand pour permettre la rencontre du patient, de sa famille et des membres des deux équipes. Elles ont lieu préalablement au transfert en médecine d'adultes dans le service pédiatrique et/ou adultes. Elles favorisent la rencontre de l'adolescent, des parents, de la diététicienne d'enfants et de la diététicienne d'adultes pour les MHM à régime, du pédiatre et du médecin d'adultes ou de tout autre professionnel.

La première CCT est menée par le pédiatre qui passera progressivement le relais au MA. Cette rencontre peut être répétée et organisée ensuite en plusieurs CCT associant le patient seul ou avec sa famille incluant un ou plusieurs professionnels impliqués en fonction de la situation clinique, psychologique ou médico-sociale. Les CCT doivent être respectueuses de chaque enfant et permettre d'instaurer un climat de confiance entre le patient, sa famille et les professionnels de santé.

Un compte rendu de chaque CCT associant les équipes de soins pédiatriques et d'adultes doit être rédigé et accessible à tous les professionnels de santé prenant en charge le patient.

La méconnaissance des MHM, de ses traitements, des règles diététiques, et des dispositifs médicaux du service d'adultes (en particulier en cas de handicap) peut générer chez le patient, sa famille et au sein des deux équipes une certaine anxiété. En cas de doutes sur la qualité de la future prise en charge, le moment du transfert doit être différé laissant ainsi le temps d'identifier les blocages, d'apporter un accompagnement et une formation spécifique, à l'équipe d'adultes qui peut aussi être amenée à demander des ressources supplémentaires. Le jeune adulte doit pouvoir revenir transitoirement vers l'équipe pédiatrique en cas d'impossibilité de prise en charge en secteur d'adulte. L'équipe de pédiatrie doit rester disponible pour l'équipe d'adulte et pour le patient dans certaines situations.

Lors de ces rencontres ou lors d'une CCT, l'infirmière et la diététicienne référentes sont identifiées, et la personne et/ou le service à contacter en cas d'urgence désignés.

La date du transfert est discutée et fixée avec le patient et sa famille lors d'une réunion rassemblant les deux équipes ou d'une CCT.

En complément des CCT, l'organisation de rencontres plus informelles rassemblant les deux équipes, un ou plusieurs patients et leurs familles, favorisent les échanges.

---

Elles permettent, tout en prenant connaissance des équipes et des locaux, d'établir une relation de confiance dans une atmosphère conviviale.

#### *Assurer une formation des équipes : médecins et diététiciens d'adultes*

Le faible nombre de patients atteint de la même maladie rend difficile l'acquisition des compétences en MHM justifiant une formation spécifique basée sur un enseignement structuré.

La Société Française des Erreurs Innées du Métabolisme (SFEIM) dispense des ateliers de formation pour les diététiciennes et un enseignement sous forme de diplôme universitaire DIU sur la spécificité de la nutrition dans les MHM.

La constitution d'une formation diplômante pour les MHM à régime à destination des adultes est indispensable et constitue une mission prioritaire de la filière G2m. De façon logique (et réconfortante), le nombre de médecins d'adultes au DIU est croissant.

#### *Garantir l'accès aux traitements et la sécurité nutritionnelle*

La mise en place d'un circuit logistique adapté pour assurer la sécurité de la prise en charge diététique des patients adultes ayant une maladie à régime est indispensable : disponibilité de produits diététiques spécifiques, possibilité de réaliser des mélanges nutritifs spécifiques pour alimentation entérale, traçabilité des calculs de rations et de la prestation alimentaire pour le personnel soignant au sein des unités d'hospitalisation, etc.

Pour certaines maladies lysosomales, il est indispensable de prévoir avec la pharmacie de l'équipe d'adulte, la disponibilité des enzymothérapies substitutives y compris en hospitalisation à domicile, et des formulations de médicaments adaptés pour les patients adultes de très petite taille. Des programmes d'éducation thérapeutique de la filière ont été élaborés spécifiquement pour que le jeune patient soit acteur de sa prise en charge thérapeutique (programmes LEUquilibre, EnZY-MOI, PKU, etc.).

#### *Anticiper les situations d'urgence*

Avant le transfert du patient, les services d'adultes doivent obligatoirement avoir acquis les connaissances pour gérer à tout moment les situations d'urgences liées aux MHM. Très souvent encore ce sont les services de pédiatrie qui sont contactés pour des situations survenant chez des adultes. Le service d'adultes et l'accueil des urgences doivent être formés et organisés pour que les patients puissent accéder facilement aux soins adaptés. Les protocoles d'urgence à destination des urgences et des réanimations élaborés par la filière G2m sont en possession du patient et sont disponibles sur le site de la filière [12].

#### *Formation de l'adolescent*

De la documentation est dispensée tout au long du processus de transition : composition de l'équipe d'adulte, ressources disponibles en santé y compris en ville, participation aux programmes ETP, informations sur la maladie, etc.

Les équipes pédiatriques et d'adultes en lien avec les associations de patients peuvent organiser des rencontres entre adolescents à l'occasion d'événements de formations, d'éducation diététique et culinaire comprenant des recettes et repas partagés en y intégrant l'apprentissage des rations et la composition des aliments.

Les programmes ETP des MHM permettent aussi de rassembler d'autres adolescents, lors d'ateliers cuisine par exemple ou d'enzymothérapie substitutive et faciliter l'intégration dans les services d'adultes.

Le groupe de travail transition a proposé que l'adolescent tienne un carnet de transition afin de mettre par écrit toutes ses interrogations concernant sa maladie et son impact. Ce carnet de liaison serait lu en fonction du souhait du patient par les différents intervenants médicaux et paramédicaux. Le but étant de favoriser une compréhension mutuelle facilitant l'autonomie du patient et de mieux préparer les consultations et hospitalisations de jour.

#### *Le suivi des patients à l'âge adulte*

La collaboration entre les équipes implique également qu'en retour les services d'adultes renseignent l'équipe pédiatrique sur l'évolution des patients qu'ils ont reçus, par exemple en leur adressant régulièrement des comptes rendus ou par le biais de réunions communes. L'équipe pédiatrique qui désire souvent connaître le devenir des patients auxquels elle était attachée, peut ainsi bénéficier d'une vision sur l'histoire naturelle des maladies, découvrir une sémiologie nouvelle, l'apparition de comorbidités à l'âge adulte notamment en ce qui concerne les pathologies d'organes.

Les équipes pédiatriques et les familles ne comprennent pas toujours l'apparition avec l'âge de complications et de comorbidités ainsi que la nécessité dans certaines pathologies de l'arrêt d'un traitement instauré en pédiatrie et devenu ensuite inefficace.

Il est indispensable que les médecins pédiatres et adultes connaissent les caractéristiques des MHM à l'âge adulte pour améliorer le processus de transition. Par ailleurs, l'adolescent doit avoir un médecin traitant qui le suivra à l'âge adulte. Ce médecin doit faire partie du processus de transition.

Les entretiens sur l'observance thérapeutique indiquent les bénéfices attendus et encourage l'alliance thérapeutique dans une relation de confiance.

En cas de mauvaise observance thérapeutique ou de suivi, des entretiens ciblés et non culpabilisant sont organisés. Les refus ou oublis de rendez-vous de consultation

nécessitent de la part des équipes d'adultes des rappels (ces rappels ne sont pas la règle chez les adultes) au risque de complications parfois sévères.

### Les spécificités liées à la grossesse

Source de décompensation dans certaines MHM, les spécificités liées à la grossesse sont rappelées et enseignées. Elles concernent les patientes et, dans certains cas, l'enfant à naître. Ces grossesses à risque imposent un suivi dans une maternité spécifique assurant un lien étroit avec un service pédiatrique expert.

### Programme d'éducation thérapeutique

La transition enfant-adulte est intégrée dans la plupart des programmes d'éducation thérapeutique (ETP) des MHM.

La complexité des pathologies, du diagnostic et de la prise en charge nutritionnelle, médicamenteuse, etc., nécessitent une éducation thérapeutique adaptée. Les acteurs de la filière ont mis en place dans chaque programme ETP spécifique à une MHM ou un groupe de MHM des ateliers dédiés à la transition. Ces programmes prennent en compte les spécificités de chaque MHM sur les messages de base, en pédiatrie comme en médecine d'adultes.

Ces programmes sont débutés à partir de cinq ans jusqu'à l'adolescence et poursuivis à l'âge adulte. Ils justifient des moyens humains adaptés intégrant les différents acteurs des équipes pédiatriques et adultes formés à l'ETP (médecin, diététicien, psychologue, assistante sociale, etc.). Ils se délivrent en présentiel ou en virtuel afin d'éviter les déplacements. Ils requièrent du matériel pédagogique comportant des supports écrits, visuels, numériques, des moyens logistiques, des locaux dédiés à l'ETP pour l'accueil des familles et le stockage du matériel, etc.

Ils impliquent l'enfant et la famille puis l'adolescent de façon plus autonome avec possibilité de programmes et ateliers adaptés aux aidants. L'extrême hétérogénéité des MHM explique la variabilité de l'âge de l'acquisition de l'autonomie de soins qui dépend de la sévérité de la maladie.

Sont abordés en fonction de l'âge et de façon progressive et récurrente les thèmes spécifiques à la maladie, le suivi biologique dont l'apprentissage de l'utilisation du papier buvard par le patient lui-même, le principe des traitements diététiques et médicamenteux dont la gestion des perfusions à domicile dans les maladies lysosomales, les modalités de transmission de la maladie pour les maladies génétiques.

Dans les ateliers de transition sont aussi discutées les préoccupations des adolescents comme la vie affective, sexuelle, les conduites à risques, les conduites addictives.

Les programmes proposent des animations pour l'acquisition des connaissances sous forme variée ludo-pédagogiques adaptés à l'âge et au niveau de compréhension du patient ainsi que des espaces de paroles en séances collectives.

Lors de ces ateliers sont mis à disposition du patient des supports écrits, visuels et numériques dédiés à la transition : plaquettes d'informations, recommandations, « check-list » transition, tutoriels et vidéos, mallette transition, bandes dessinées, questionnaires transition.

### Évaluation

L'évaluation des acquisitions des connaissances et de la satisfaction du patient et de ses parents est indispensable afin de prévoir si besoin des mesures correctives pour améliorer si besoin le processus de transition dans les MHM. Au cours de l'enquête TENALYS réalisée avec l'association de patients VML (Vaincre les Maladies Lysosomales), les priorités des patients, de leur famille et des médecins pour parvenir à un programme de transition réussi étaient d'être rassuré sur : i) la bonne connaissance de l'histoire médicale du patient par le biais d'un transfert anticipé du dossier médical adressé à l'équipe d'adultes, ii) la préparation et la compétence de l'équipe d'adulte prenant le relais, iii) une coordination optimale et réactive du processus de transition. Ces trois priorités ont fait l'objet d'un travail spécifique auprès des équipes.

L'établissement d'un registre des patients ayant effectué la transition afin de réaliser des audits *a posteriori* dans le but d'améliorer les conditions de cette transition et de décrire l'histoire des maladies lorsque les patients deviennent adultes est en cours de discussion au sein du groupe de travail transition de la filière.

## Conclusion et perspectives

La préparation de la transition doit être effectuée dans la mesure du possible précocement en pédiatrie car elle exige une anticipation et la participation active du patient, de sa famille et des équipes de soins pédiatriques et d'adultes. Dans le cadre des MHM, le patient doit comprendre les modalités et buts de sa prise en charge thérapeutique, être capable de détecter une éventuelle altération de son état de santé, et savoir comment réagir de façon appropriée en cas d'urgence [6, 7, 18, 19].

Les programmes de transition doivent être formalisés, enseignés, et surtout appliqués, évalués et pérennisés.

De nombreuses avancées ont été réalisées dans le processus de transition, grâce aux trois plans nationaux maladies rares qui ont conduit à la création des centres de références, de compétence et des filières intégrant les associations de patients. L'élaboration et le financement des PND (Protocoles Nationaux de Diagnostic et



---

de Soins) et des programmes ETP ont permis la création de programmes de transition de qualité mentionnés dans chaque PNDS.

Une des missions de la filière G2m est de favoriser le développement et la formation d'équipes d'adultes en nombre suffisant pour que chaque enfant, sa famille et son équipe de pédiatrie soient en relation avec un service d'adultes dès le début du processus de transition.

**Liens d'intérêts :** Les auteurs ne déclarent aucun liens d'intérêts concernant cette publication.

## Références

1. Waters D, Adeyoye D, Woolham D, *et al.* Global birth prevalence and mortality from inborn errors of metabolism: A systematic analysis of the evidence. *J Global Health* 2018 ; 8 : 021102.
2. Inborn Errors of Metabolism Knowledgebase (IEMbase). Disponible à l'adresse suivante : <http://www.iembase.org>
3. Filière nationale de santé. G2M, Maladies rares héréditaires du métabolisme. Disponible à l'adresse suivante : <https://www.filiere-g2m.fr/parcours-patients/transition>
4. Blum RW. Transition to adult health care: setting the stage. *J Adolesc Health* 1995 ; 17 : 3-5.
5. Blomquist KB. Healthy and ready to work--Kentucky: incorporating transition into a state program for children with special health care needs. *Pediatr Nurs* 2006 ; 32 : 515-28.
6. Chabrol B, Jacquin P, Francois L, *et al.* Transition from pediatric to adult care in adolescents with hereditary metabolic diseases: specific guidelines from the French network for rare inherited metabolic diseases (G2M). *Arch Pediatr* 2018 ; 25 : 344-9.
7. Genevaz D, Arnoux A, Marcel C, *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. *Orphanet J Rare Dis* 2022 ; 17 : 68.
8. Société française de médecine physique et de réadaptation (SOFMER). Handicaps moteurs et associés : le passage de l'enfant à l'adulte. Enjeux médicaux et médico-sociaux dans la période 15-25 ans : « Recommandations pour la Pratique Clinique avec débat public ». Disponible à l'adresse suivante : [www.sofmer.com](http://www.sofmer.com)
9. Haute Autorité de Santé. Recommandations. Éducation thérapeutique du patient : définition, finalités et organisations. Juin 2007. Disponible à l'adresse suivante : [https://www.has-sante.fr/jcms/c\\_1241714/fr/education-therapeutique-du-patient-etp](https://www.has-sante.fr/jcms/c_1241714/fr/education-therapeutique-du-patient-etp)
10. Jacquin P, Levine M. Difficultés d'observance dans les maladies chroniques à l'adolescence : comprendre pour agir. *Arch Pediatr* 2008 ; 15 : 89-94.
11. Fair C, Cuttance J, Sharma N, *et al.* International and Interdisciplinary Identification of Health Care Transition Outcomes. *JAMA Pediatr* 2016 ; 170 : 205-211.
12. Filnemus. Filière neuromusculaire. La transition enfant-adulte. Disponible à l'adresse suivante : <https://www.filnemus.fr/lacompagnement/la-transition-enfant-adulte>
13. Mahlaoui N, Langellier-Bellevue B. Les enjeux de la transition de la pédiatrie vers la médecine d'adultes. *Soins Pediatr Pueric* 2017 ; 38 : 12-15.
14. Hôpital Necker AP-HP. La suite Necker. Disponible à l'adresse suivante : [www.la-suite-necker.aphp.fr](http://www.la-suite-necker.aphp.fr)
15. McGovern EM, Maillart E, Bourgninaud M, *et al.* Making a "JUMP" from paediatric to adult healthcare: A transitional program for young adults with chronic neurological disease. *J Neurol Sci* 2018 ; 395 : 77-83.
16. First Metabern/SSIEM Webinar collaboration: transition from childhood to adulthood 2019. Disponible à l'adresse suivante : <https://metab.ern-net.eu/>
17. Saudubray J-M, Mochel F. The phenotype of adult versus pediatric patients with inborn errors of metabolism. *J Inher Metab Dis* 2018 ; 41 (5) : 753-756.
18. Stepien KM, Hendriksz CJ. The principles of the transition process from paediatric to adult services in inborn errors of metabolism—own experience. *Dev Period Med* 2015 ; 19 : 523-7.
19. Stepien KM, Kieć-Wilk B, Lampe, *et al.* Challenges in Transition From Childhood to AdulthoodCare in Rare Metabolic Diseases: Results From the First Multi-Center European Survey. *Front Med* 2021 ; 8 : 652358.
20. Sirrs S, Hollak C, Merkel M, Sechi A, *et al.* The frequencies of different Inborn errors of metabolism in adult metabolic centres: Report from the SSIEM Adult Metabolic Physicians Group. *JIMD Rep* 2016 ; 27 : 85-91.