

## Quel suivi pour l'adulte ?

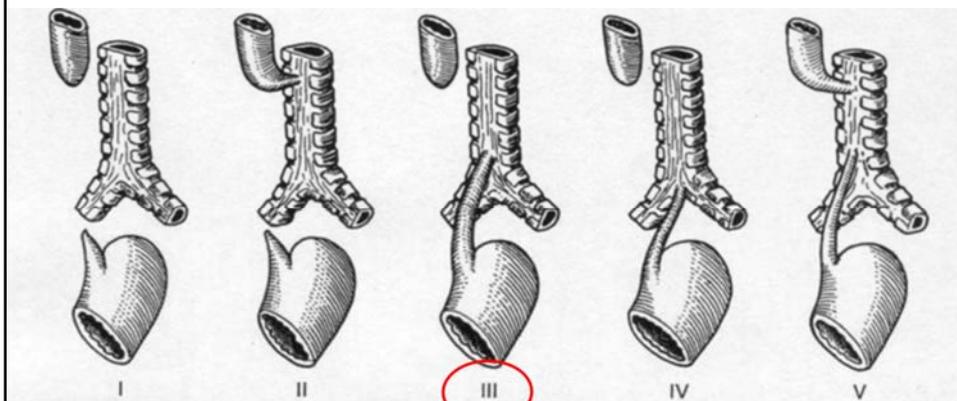
**10**

17 décembre 2016

david.seguy@univ-lille2.fr

### Introduction

- Malformation rare: 1/2500 à 4000 naissances
  - \* I: isolée sans fistule (7 à 10%)
  - \* II: fistule trachéo-oesophagienne du segment > (1%)
  - \* III: fistule trachéo-oesophagienne du segment < (80 à 85%)
  - \* IV: variante du III (parfois fistules haute et basse) (4%)
  - \* V: 1 (en H) ou 2 fistules, les 2 culs-de sac sont proches l'un de l'autre (2 à 3%)



## Introduction

- 150 à 160 nouveaux cas en France
- Autant de filles que de garçons
- Diagnostic en salle de naissance
- 50% d'anomalies associées



- \* Trachéomalacie quasi-constante initialement
- \* Cardiaques (30%): CIV, tétralogie de Fallot, persistance du CA
- \* Anomalies du tube digestif (25%): imperforation anale, sténoses digestives
- \* Anomalies urinaires (15%): rein unique, en fer à cheval, voies excrétrices
- \* Anomalies du squelette (15%): vertèbres, côtes, membres, doigts

**VACTERL:** *Vertebral anomalies, Anal atresia, Cardiac defects, Tracheoesophageal fistula, Esophageal atresia, Renal anomalies, Limb defects.*

**VATER** 10% des sujets

## Réussir la transition enfant/adulte

- Transition
  - \* Mouvement intentionnel et planifié des jeunes adultes (de leurs parents),
  - \* Ayant une pathologie/maladie chronique,
  - \* Du système de soins pédiatrique vers le système de soins adulte
- La transition n'est pas un événement, mais un processus  
*Blum. J Adolesc Health 1993*
- Importance d'une participation active du patient au traitement
- Obtenir l'adhésion aux soins et prise de décision éclairée
  - \* Patient indépendant du contrôle et des désirs des parents
  - \* Patient reconnu en tant que personne informée apte à décider

## Etapes du processus transitionnel

- Transition programmée et co-ordonnée répondant aux besoins physiques et psychiques du jeune
- Renoncement du jeune et de sa famille au modèle dans lequel ils ont confiance
- Acceptation d'aller vers des personnalités différentes dont les attentes sont différentes
- Co-évaluation entre le pédiatre et le médecin d'adulte en présence du jeune patient et de sa famille (consultation commun)
- Partage de connaissance et de compétence entre les médecins
- Glissement de la responsabilité des parents ou des soignants vers le patient lui-même

## Le pédiatre et la transition

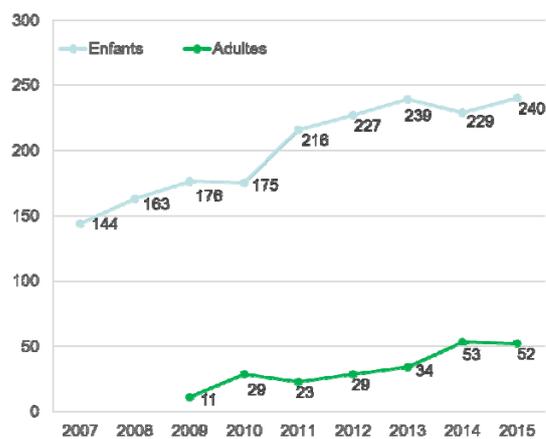
- Anticipe et prépare la transition
- Implique le patient et sa famille précocement dans ce processus
- Met à profit son capital confiance
- Décide du moment de celui-ci en fonction de
  - \* La maturité du patient +++
  - \* Sa compréhension de la maladie, de la capacité à prendre soin de soi
  - \* Son souhait (ou de celui de ces parents) d'une PEC adulte
  - \* Son état médical
- S'assure que l'état est stable et que le bilan est à jour
- Transmet les informations nécessaires à la compréhension
- Propose au patient un médecin / une équipe « de transition »

## Le médecin d'adulte et la transition

- Accepte la responsabilité des soins et leur coordination
- Etablit une relation de confiance avec le patient et sa famille
- Veille à ne pas critiquer les soins donnés précédemment
- Informe afin d'obtenir une adhésion éclairée au traitement
- Laisse la liberté de décision tout en fixant les limites
- Travaille patiemment à l'acceptation de la maladie
- Comprend que le jeune puisse être mal à l'aise chez les adultes
- Reste à l'écoute tout en respectant le besoin de confidentialité

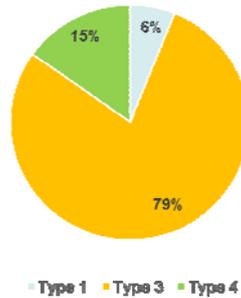
## Epidémiologie

- Survie > 95%
- Effet centre du CRACMO depuis sa création (file active)



## Descriptif de la cohorte adulte

- 69 adultes contactés ( $24 \pm 4$  ans)
- 34 patients de  $20 \pm 2$  ans suivis chez les adultes (53% d'hommes)



- 6% de formes syndromiques
- 55% dont la dernière consultation date de plus de 2 ans

➡ **Fréquence des visites chez l'adulte ?**

## Symptômes digestifs 53%

- Difficultés à avaler (dysphagie) 32%
- Reflux gastro-oesophagien 18%
  - \* Pas associée à la dysphagie en général
  - \* 1/3 de persistants malgré l'intervention anti-reflux (Nissen)
- Divers
  - \* Douleur/malaise/fatigue lors du repas (dumping) 3%
  - \* Douleurs/nausées 6%
  - \* Allergie alimentaire 8%
  - \* Incontinence fécale 3%

## Chirurgie - Endoscopie - Histologie

### ● Type d'intervention

- \* Livatidis (myotomie circonférentielle) 12%
- \* Coloplastie 12%

### ● Intervention complémentaire

- \* Nissen 35% (délai par rapport à l'intervention initiale  $3,1 \pm 2,6$  ans)
- \* Cure de sténose du pylore
- \* Dilatations à plusieurs reprises 35%

### ● Endoscopie

- \* Oesophagite 18%
- \* Patch de muqueuse gastrique dans l'œsophage (inlet patch 6%)
- \* Fistule oeso-trachéale 3%
- \* Infiltration à éosinophiles 6%
- \* Métaplasie intestinale dans l'œsophage 12%
- \* Dysplasie **0%**

## Symptomatologie respiratoire 38%

### ● Trachéomalacie 6%

### ● Bronchite 12%

### ● Divers (toux chronique, dyspnée, wheezing...) 21%

Variable	All subjects
	Median (range)
FEV <sub>1</sub> (z)	- 1.97 (- 5.37; - 0.22)
FVC (z)	- 1.38 (- 5.85; - 0.33)
FEV <sub>1</sub> /FVC (z)	- 0.28 (- 4.70; 1.47)
LCI (z)	2.87 (- 0.64; 7.41)
TLC (z)	- 1.30 (- 5.0; 0.4)

28 adultes de 35 ans (29-44) (z-scores d'épreuve fonctionnelles respiratoires)

Gatzinsky J Pediatr Surg 2014

## Prévalence des problèmes chroniques

- 15 articles, 907 patients avec atrésie (> 10 ans)

**Table 2** Pooled estimates of prevalence and relative risks

Chronic condition	n	Pooled estimate of prevalence	95% Confidence interval	Pooled estimate of relative risk	95% Confidence interval
Dysphagia	681	50.3	35.7–64.8	40.3	18.2–89.3
Gastroesophageal reflux disease	746	40.2	31.3–49.9	4.2	2.6–6.8
Histological esophagitis	285	56.5	35.8–75.2		
Barrett's esophagus	306	6.4	3.5–11.2		
Esophageal cancer	170	1.4	.4–5.5		
Persistent respiratory symptoms					
Doctor-diagnosed asthma	333	22.3	16.6–29.2	3.0	2.2–4.1
Wheeze	419	34.7	28.0–42.2	2.5	.6–10.4
Persistent cough	551	14.6	6.5–29.5	3.0	2.1–4.4
Respiratory tract infections	566	24.1	13.0–40.3	2.2	1.7–2.9

*Connor, Am J Surg 2015*

## Le risque de cancer est-il augmenté ?

- Adénocarcinome et carcinomes épidermoïdes de l'oesophage

- \* Une 10<sup>aième</sup> de cas de jeunes adultes opérés d'AO
- \* Impossibilité d'en déduire une augmentation du risque

*Gottrand, Arch Pediatr 2012*



- Surveillance longitudinale de 209 patients

- \* Ni dysplasie, ni cancer
- \* 15% de métaplasie après 15 ans de suivi
- \* Les longs défauts et le Nissen prédisent la métaplasie précoce (P < 0.001)
- \* Seuls étaient symptomatiques
  - 9% de patients avec métaplasie
  - 32% avec oesophagite de Gr II

*Koivusalo, J Pediatr Gastroenterol Nutr 2016*

➡ **Fréquence des endoscopies ?**

## Symptomatologie ostéoarticulaire 32%

- Anomalies osseuses 9%
- Scoliose opérée ou non 21%

 **DEXA tous les 10 ans ?**

## Quid des malformations cardiaques et urinaires ?

 **Echo cardiaque ?**

 **Créatininémie**

## Etat nutritionnel

### ● Taille

- \* Homme  $171 \pm 10$  cm (57% < 175 cm de taille moyenne en 2007)
- \* Femme  $159 \pm 10$  cm (82% < 163 cm de taille moyenne en 2007)

### ● Poids

- \* Homme  $60 \pm 13$  kg (1 obésité)
- \* Femme  $53 \pm 15$  cm (1 obésité)

### ● IMC $21,1 \pm 6,0$

- \* 32% < 18,5
- \* 12% < 16

### ● Circonférence brachiale

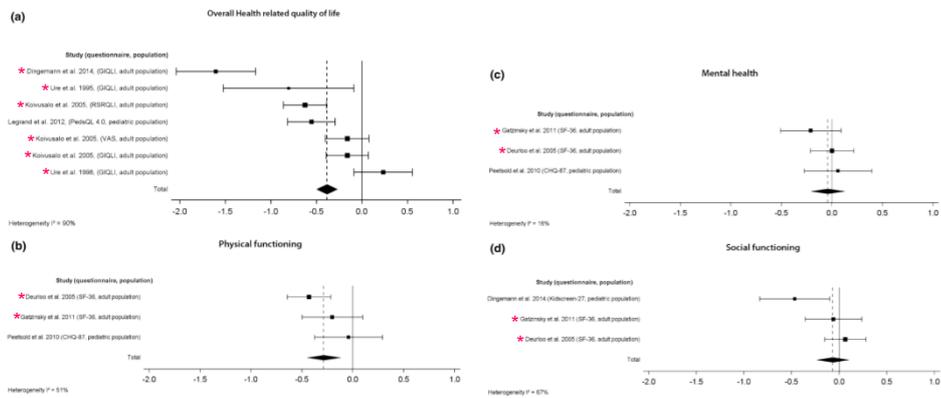
- \* Homme  $26,5 \pm 3,3$  cm ( $25\% \leq 25$  cm)
- \* Femme  $24,7 \pm 3,5$  cm ( $53\% \leq 25$  cm)

### ● Force de préhension de la main

- \* Homme  $41 \pm 10$  kg ( $0\% \leq 25$  kg)
- \* Femme  $27 \pm 11$  kg ( $40\% \leq 25$  cm)

### ● NE 6%

## Qualité de vie (méta-analyse)



Dellmark-Blom, Qual Life Res 2015

## Conclusion : le mieux est l'ennemi du bien

- Place essentielle de la transition
- Difficultés à maintenir le lien
- Fréquence des manifestations digestives et respiratoires
- Vigilance vis-à-vis des autres symptômes ?
- Approche intégrée du patient atteint de maladie rare

➡ **Prendre en compte toutes les dimensions du problème**