



FIMATHO

Filière des maladies rares abdomino-thoraciques

L'HEPATOCELE

COMPRENDRE ET ACCOMPAGNER

GUIDE PRATIQUE



Guide à destination des parents, familles et aidants.



L'HEPATOCELE

COMPRENDRE ET ACCOMPAGNER

Chers parents ou futurs parents,

Apprendre que son bébé est porteur d'une hépatocèle est une épreuve. Ce livret ne remplace pas un accompagnement personnalisé, mais il peut être un appui pour mieux comprendre ce que vous traversez. Il contient des informations et des repères généraux concernant cette pathologie et sa prise en charge. Toutefois, les repères proposés ici ne sont que des indicateurs puisque chaque enfant est unique et qu'il chemine à son propre rythme.

Nous avons rédigé ce livret à plusieurs voix afin d'utiliser au mieux notre complémentarité entre parents et professionnels de santé.

Le soutien de parents ayant également vécu la naissance d'un enfant avec une hépatocèle peut parfois être très aidant. C'est pourquoi, si vous le désirez, l'association Les Hépat'ants se tient à votre disposition pour vous aider et vous accompagner.

Les équipes soignantes médicales, paramédicales et psychosociales sont là pour prendre soin de vous et de votre enfant ; elles sont vos interlocutrices et resteront disponibles à tout moment.

La prise en charge des enfants touchés par cette maladie rare est assurée par les Centres de Référence et de Compétence qui ont pour mission d'accompagner, d'organiser au mieux et de faire progresser la qualité des soins apportés à votre enfant et la recherche sur la maladie.

Nous restons disponibles les uns et les autres pour toute remarque ou question de votre part.

Le Centre de Référence de la Hernie de Coupole Diaphragmatique et des Hépatocèles, votre Centre Hospitalier, L'Association Les Hépat'ants

Dans tout le livret, les astérisques () renvoient au lexique, à la fin du document.*

SOMMAIRE



QU'EST-CE QUE L'HÉPATOCÈLE ?

P5



COMMENT SE PASSE LE SUIVI DE GROSSESSE ?

P6



COMMENT S'ORGANISE LA NAISSANCE DE BÉBÉ ?

P8



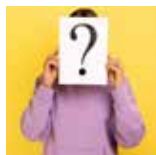
RETOUR À DOMICILE ET SUIVI SUR LE LONG TERME

P14



QUELLES AIDES PRATIQUES POUR LES FAMILLES ?

P18



LEXIQUE

P22

QUI SOMMES-NOUS ?

P26



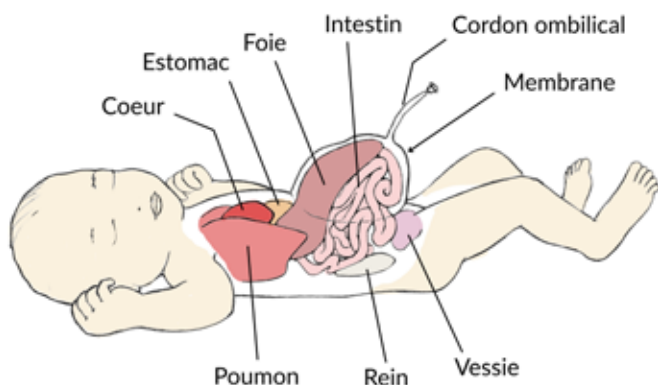
QU'EST-CE QUE L'HÉPATOCÈLE ?

L'hépatocèle - aussi appelée hépato-omphalocèle ou encore omphalocèle géante - est une malformation congénitale* rare qui touche environ un bébé sur 10.000 naissances. L'origine de la survenue d'une hépatocèle est inconnue à ce jour.

A un stade précoce du développement, la paroi abdominale de l'embryon ne se ferme pas complètement : une partie de la paroi du ventre n'est recouverte ni par des muscles ni par de la peau, mais par une simple membrane. Ce défaut de fermeture de la paroi laisse les organes normalement contenus dans l'abdomen sortir du ventre par cette ouverture (herniation des organes). De l'intestin grêle et du foie [(en partie ou totalité) se retrouvent alors en dehors du ventre du bébé] c'est ce qui caractérise les hépatocèles. Les organes herniés sont protégés et contenus par une fine membrane transparente, la même que celle qui constitue le cordon ombilical.

Du fait de l'herniation d'une partie du contenu de l'abdomen, les volumes de la cavité abdominale et parfois des poumons restent petits.

D'autres malformations, notamment cardiaques et certaines anomalies chromosomiques peuvent y être associées.



Nouveau-né porteur d'une hépatocèle : schématisation de l'extériorisation des organes du foie et du grêle

QUAND ET COMMENT FAIT-ON LE DIAGNOSTIC* ?

Ce défaut de fermeture de la paroi abdominale est souvent dépisté tôt pendant la grossesse, généralement lors de la première échographie de suivi de grossesse (au 3ème mois). Cet examen montre que tout ou partie du foie se situe en dehors de l'abdomen.

Plus rarement, la malformation est découverte à la naissance.



COMMENT SE PASSE LE SUIVI DE GROSSESSE ?

Le médecin ou la sage-femme qui a fait le dépistage oriente la patiente vers un Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Prénatal* (CPDPN) qui confirme le diagnostic*.

Afin d'évaluer la sévérité de l'hépatocèle, un certain nombre d'exams peuvent être réalisés :

- un prélèvement du placenta (biopsie de trophoblaste*) ou de liquide amniotique (amniocentèse*) permet de rechercher d'éventuelles anomalies chromosomiques associées,
- une ou plusieurs échographies permettent de rechercher d'éventuelles anomalies associées à l'hépatocèle au niveau d'autres organes (cœur, cerveau, membres...) et de suivre l'évolution du fœtus,
- une IRM* fœtale qui permet de réaliser des mesures plus précises et l'évaluation du volume des poumons.

Le déroulement du suivi de la grossesse se fait comme habituellement et à l'approche du terme, une surveillance plus rapprochée vient le compléter. L'accouchement doit avoir lieu dans un hôpital qui comprend un service de réanimation néonatale et un service de chirurgie pédiatrique, idéalement dans un Centre de Référence ou de Compétence dédié à cette maladie rare pédiatrique.

Il est proposé de rencontrer le ou les médecins qui soigneront le bébé à sa naissance et durant son hospitalisation (le plus souvent un pédiatre et un chirurgien) ; ils pourront expliquer les soins qui seront apportés au nouveau-né et répondre aux questions que peuvent se poser les futurs parents. Une visite du service dans lequel le bébé sera hospitalisé peut également être proposée.

Lorsqu'il existe une anomalie chromosomique ou des anomalies touchant d'autres organes ou que le pronostic de la malformation est considéré comme très défavorable, une interruption médicale de grossesse peut être envisagée, sur avis concerté de tous les professionnels et des parents. En effet, la loi française autorise à interrompre une grossesse, quel que soit le terme, lorsque le fœtus présente une anomalie d'une particulière gravité considérée comme incurable au moment du diagnostic*.*

COMMENT S'ORGANISE LA NAISSANCE DE BÉBÉ ?

L'accouchement est organisé à la maternité du centre hospitalier spécialisé afin que le bébé reçoive les soins les plus adaptés à l'hépatocèle, et ce, dès la naissance.

En fonction de la taille de l'hépatocèle et afin de protéger le foie du bébé, la naissance se fait le plus souvent par césarienne. Sauf indication contraire, l'accouchement peut se faire sous anesthésie loco-régionale pour que la mère puisse participer à la venue au monde de son enfant. Toutes les équipes de salle de naissance sont sensibilisées à l'importance de la première rencontre entre la mère et le bébé.

Juste après la naissance, il faut rapidement évaluer la façon dont le nouveau-né respire et s'adapte à la vie extra-utérine ; le bébé est alors présenté à sa maman pour un premier échange puis emmené en salle de soins pour y recevoir des soins spécifiques.



A LA NAISSANCE

A la naissance, le nouveau-né est immédiatement pris en charge par une équipe spécialisée. Du fait de la position du foie pendant la grossesse, les tous premiers moments d'adaptation à la vie extra-utérine des enfants porteurs d'une hépatocèle peuvent parfois être difficiles notamment sur les plans respiratoires et cardiaques, c'est pourquoi une surveillance attentive du nouveau-né en salle de naissance permet de s'assurer qu'il n'a pas besoin d'aide pour respirer. Dans le cas contraire, les pédiatres-réanimateurs feront le nécessaire pour l'aider.

Peu après la naissance, le nouveau-né est transféré dans le service de réanimation néonatale de l'hôpital où la surveillance se poursuit avec le suivi de son rythme cardiaque, de sa respiration et de sa tension artérielle ; tout est fait pour lui apporter confort et soins adaptés afin de le stabiliser au mieux.

En parallèle, des soins spécifiques qui permettent de protéger l'hépatocèle sont rapidement mis en place en attendant l'opération chirurgicale.

Dès les premiers jours de vie du nouveau-né, l'équipe médicale et paramédicale du centre de prise en charge spécialisée donne les informations relatives à la santé de l'enfant, recueille les impressions des parents et de la famille et est à l'écoute de leurs besoins et préoccupations.

En fonction de l'importance de la symptomatologie, de la présence d'anomalies associées, et de l'évolution des différents paramètres vitaux du nouveau-né, le séjour à l'hôpital peut être plus ou moins long après la naissance - de quelques semaines à plusieurs mois - et nécessiter l'intervention des professionnels de santé de plusieurs spécialités.

Certains enfants par exemple peuvent avoir besoin d'un soutien respiratoire prolongé, d'autres peuvent développer une hypertension artérielle pulmonaire (HTAP*), ce qui rend la prise en charge du bébé plus complexe et peut compromettre la survie de l'enfant. Il est vrai que pour ces nouveau-nés, la période post-natale précoce est possiblement à risque, même si la prise en charge médicale mobilisée autour de l'enfant et de sa famille est optimale.

Des difficultés pour téter (trouble de l'oralité*) peuvent aussi être un facteur de prolongation de l'hospitalisation de ces bébés.

Dans tous les cas, les soins pluridisciplinaires apportés au bébé sont adaptés à la particularité de la situation de chaque enfant et expliqués aux parents de façon systématique.

Des difficultés respiratoires peuvent survenir chez les nouveau-nés présentant une hépatocèle. A l'hôpital, des examens sont réalisés régulièrement afin de mieux évaluer les soins nécessaires aux enfants et d'ajuster l'aide respiratoire dont ces bébés peuvent avoir besoin (d'un simple soutien en apport en oxygène à une aide respiratoire complète avec respirateur).

Ces difficultés respiratoires peuvent parfois fatiguer le cœur c'est pourquoi des échographies cardiaques régulières sont réalisées par les équipes.



PRISE EN CHARGE CHIRURGICALE DE L'HÉPATOCÈLE

La chirurgie réparatrice de l'hépatocèle a pour objectif de réintégrer l'ensemble des organes dans l'abdomen. En raison de la taille de l'hépatocèle mais aussi de l'étroitesse de la cavité abdominale, il est rarement possible de faire la réintégration en une seule intervention. Pour certains enfants, elle est possible quelques jours après la naissance, pour d'autres ce sera plus long et il faudra attendre plusieurs semaines voire plusieurs mois avant que l'opération de réintégration ne soit possible.

Il existe plusieurs techniques de soins de protection de l'hépatocèle, de réintégration du contenu herniaire et de chirurgie réparatrice. Chacune présente des avantages et des inconvénients, mais aucune n'a encore montré sa supériorité par rapport à l'autre. Aussi, les équipes médico-chirurgicales des centres hospitaliers spécialisés qui prennent en charge les bébés porteurs d'une hépatocèle, travaillent selon leur expérience et s'ajustent aux besoins spécifiques de chaque enfant.

Il existe deux principaux traitements chirurgicaux pour réintégrer le contenu herniaire de l'hépatocèle.

L'un consiste à replacer rapidement tous les organes dans l'abdomen. Dans ces situations, l'intervention correctrice intervient souvent après une période de 5 à 8 jours pendant laquelle l'hépatocèle est recouverte d'un dispositif qui va permettre de faire descendre progressivement les organes dans la cavité abdominale. Pendant cette période, l'enfant est maintenu endormi et respire avec l'aide d'un appareil d'assistance respiratoire. Lors de l'intervention de fermeture de la paroi, les muscles du ventre du bébé ne sont dans certains cas pas suffisamment larges pour permettre une fermeture bord à bord du contour de l'orifice de l'hépatocèle. Les chirurgiens utilisent alors une membrane artificielle (plaque biosynthétique) pour fermer l'orifice et protéger les organes.

L'autre traitement consiste à attendre plus longtemps et réintégrer très progressivement le contenu du sac herniaire de l'hépatocèle (on parle alors de « traitement conservateur »). Dans cette optique, les soins consistent à protéger le sac de l'hépatocèle avec des pansements en attendant qu'une peau neuve se forme peu à peu autour et sur la protubérance herniée. Cette étape nécessite une installation particulière de l'enfant dans son lit à l'hôpital.

La réintégration des organes et la fermeture de l'abdomen est programmée quand le bébé a bien grandi, que son abdomen s'est bien développé et que l'hépatocèle montre des signes de réintégration spontanée. Le plus souvent cette intervention est programmée après l'acquisition de la marche. Parfois, cette fermeture abdominale est envisageable avant cette date si le volume de l'hépatocèle n'est pas trop important.

Une fois la cicatrisation complète obtenue, ces approches chirurgicales laissent toutes deux une cicatrice importante sur l'abdomen, sans nombril.

COMMENT SE PASSE L'ALIMENTATION DU BÉBÉ À L'HÔPITAL ?

Il est possible que les nouveau-nés porteurs d'une hépatocèle ne soient pas tout de suite en capacité de téter (sein ou biberon). Et du fait de l'externalisation de l'intestin grêle et du foie, la digestion/le transit intestinal peut être perturbé.

Dans l'ensemble, ces nouveau-nés ont besoin de temps pour parvenir à s'alimenter par eux-mêmes, correctement et suffisamment. Pendant ce temps, leur oralité* est préservée et stimulée mais des perfusions* ou des sondes d'alimentation* leur apportent tous les éléments nutritifs dont ils ont besoin pour se développer.

Le lait maternel habituellement recommandé pour ses bienfaits l'est tout particulièrement pour ces enfants porteurs d'une hépatocèle car le lait maternel permet entre autres une meilleure digestion et une diminution des risques de maladies virales respiratoires et digestives.



Les mamans peuvent choisir ou non d'allaiter leur enfant. Si un allaitement est souhaité, l'utilisation d'un tire-lait est expliquée lors de la mise en route de la lactation (le coût de la location du matériel est en partie pris en charge par la sécurité sociale et les mutuelles). Du lait donné par d'autres mères, via un lactarium peut parfois être proposé au bébé dans un premier temps. Si la maman ne peut pas ou ne souhaite pas allaiter le bébé, les équipes accompagnent et conseillent pour l'arrêt de la montée de lait.

Dans tous les cas, dès que l'état de santé de l'enfant le permet, le personnel aide et accompagne pour la première mise au sein ou le premier biberon.

PRÉSENCE PARENTALE

La présence des parents auprès du nouveau-né est très précieuse lors de l'hospitalisation : l'enfant s'améliore plus rapidement et la prise en charge par l'équipe de soignants est facilitée ; la présence parentale est encouragée autant que possible. Par ailleurs, il est possible que – du fait des traitements mis en place – les parents ne puissent pas prendre l'enfant dans les bras tout de suite. Néanmoins l'équipe paramédicale accompagne dans tous les moments privilégiés possibles, tout au long de l'hospitalisation du bébé.

Soins de routine - Les nouveau-nés porteurs d'une hépatocèle ne peuvent pas prendre de bain initialement. Cependant, avec l'aide des puéricultrices, les parents peuvent apprendre à donner des soins d'hygiène et de confort à leur bébé. Les bains seront possibles une fois la cicatrisation complète de l'hépatocèle.

Pour les vêtements de bébé, privilégier les habits se boutonnant sur le devant.



RETOUR À DOMICILE ET SUIVI DU BÉBÉ SUR LE LONG TERME

Le retour à domicile du bébé est une étape très attendue par les parents. Il doit être bien préparé et anticipé avec l'aide de l'équipe médicale. Un certain temps est nécessaire à l'adaptation du bébé à son nouvel environnement et à la création d'un équilibre familial.



COMMENT S'ORGANISE LE RETOUR À LA MAISON ?

La sortie de l'hôpital et l'arrivée du bébé à la maison sont envisageables quand :

- la protection du contenu de l'hépatocèle par la peau ou la fermeture chirurgicale de l'abdomen est suffisante,
- le bébé digère une quantité suffisante de lait pour grossir,
- tous les traitements dont il a encore besoin peuvent être donnés à la maison.

Le plus souvent les bébés rentrent à la maison sans traitement particulier mais il peut arriver que certains d'entre eux aient besoin d'une aide médicale particulière comme par exemple un soutien ponctuel en oxygène à domicile. Dans les cas comme celui de cet exemple, toute l'aide et les explications sont apportées aux parents afin que le retour à la maison se passe dans les meilleures conditions. Une hospitalisation à domicile* est alors mise en place, elle permet le passage régulier d'un(e) infirmier(ère) jusqu'au prochain rendez-vous de suivi pris avec le médecin référent*.

D'autres soins comme des changements de pansements peuvent être réalisés à domicile par des infirmiers(ères) de ville. Ils seront donnés à la maison aussi longtemps que nécessaire, notamment en cas de fermeture retardée de l'hépatocèle.

Par ailleurs, certains enfants ne savent pas encore bien téter au moment de la sortie de l'hôpital. Dans ces situations, l'apport alimentaire journalier est insuffisant et un complément est apporté par sonde gastrique* ou via une gastrostomie* et les informations nécessaires au bon déroulement des repas à la maison sont données aux parents.

Le portage en écharpe est possible ou envisageable mais il vaudra mieux se rapprocher d'une monitrice formée car des ajustements pourront être proposés pour ne pas comprimer l'hépatocèle.

Tant que l'hépatocèle n'est pas opérée, les déplacements en voiture doivent se faire dos à la route.

COMMENT S'ORGANISE LE SUIVI MÉDICAL APRÈS L'HOSPITALISATION ?

Pour échanger à propos de l'évolution de l'enfant et suivre la progression des étapes de cicatrisation, d'alimentation, et des éventuels traitements mis en place, le bébé est revu très rapidement et régulièrement après la sortie de l'hôpital par un médecin référent*.

Le suivi de l'enfant en consultation à l'hôpital s'effectue plusieurs fois par an - notamment la première année - par un ou plusieurs spécialiste(s) (chirurgiens, cardiopédiatres, pneumo-pédiatres, gastro-pédiatres ou néonatalogiste-réanimateurs), en collaboration si nécessaire avec une équipe paramédicale (diététiciens, orthophonistes, kinésithérapeutes).

L'équipe du centre hospitalier se tient à la disposition du médecin généraliste de la famille ou du pédiatre de ville pour apporter son expertise sur cette maladie rare, en complément du suivi habituel.

Lors des rendez-vous de suivi, l'équipe du centre hospitalier sera particulièrement attentive à certains points qui concernent l'enfant ayant été porteur d'une hépatocèle :

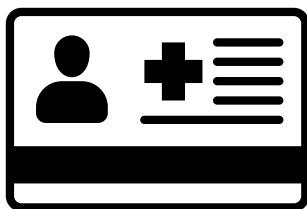
- les éventuels troubles de la respiration qui peuvent être associés aux suites de cette maladie,
- l'évolution de l'HTAP* qui a habituellement tendance à disparaître avec le temps,
- les suites post-opératoires (surveillance de la cicatrisation),
- la croissance, le poids, la manière dont le bébé s'alimente,
- l'utilité de poursuivre le traitement anti-reflux dont l'enfant bénéficie parfois à la sortie de l'hôpital si son estomac peine à stopper les remontées acides,
- le développement du langage et le développement psychomoteur,
- et plus globalement, son état de santé général.

Certaines de ces visites à l'hôpital permettront de faire des examens complémentaires (échographies, radiographies), voire des tests à l'effort et des tests respiratoires, notamment quand les enfants sont plus grands.

Ces rendez-vous au Centre de Référence ou de Compétence sont de véritables moments d'échanges et de conseils. Au besoin et si nécessaire, les équipes médicales et paramédicales aident à identifier des spécialistes de proximité à contacter : diététicien(ne)s, psychologues, orthophonistes, kinésithérapeutes de ville.

Dans la plupart des cas, l'état général de santé et la qualité de vie des enfants ayant été porteurs d'une hépatocèle s'améliorent au fur et à mesure de leur croissance. Ainsi, pour la majorité d'entre eux, le suivi médical à l'hôpital se poursuit de manière de plus en plus espacée au fil du temps, sans relever de problème particulier. Mais, même si l'enfant semble aller très bien, ces rendez-vous restent très importants puisqu'ils permettent de suivre l'évolution de l'enfant et de mieux appréhender les problèmes qui peuvent se poser à certains âges clés (impact esthétique des cicatrices, scoliose par exemple).

Prévention des infections respiratoires - Une attention particulière est portée aux risques d'infections virales de voies respiratoires hautes. La vaccination antigrippale et la réalisation de la prévention (injection d'anticorps) contre la bronchiolite sont fortement recommandées pendant les périodes épidémiques.



Une carte d'urgence est remise par le médecin du Centre de Référence ou de Compétence lors des RDV de suivi. Elle comporte des informations médicales importantes à connaître sur l'hépatocèle et pourra être présentée aux soignants en cas d'hospitalisation de l'enfant en urgence.



QUELLES AIDES PRATIQUES POUR LES FAMILLES ?

HÉBERGEMENT DES PARENTS D'ENFANTS HOSPITALISÉS

Pour aider les parents à rester à proximité de leur enfant pendant toute ou partie de son hospitalisation, plusieurs types d'hébergements provisoires destinés aux familles habitant loin de l'hôpital où séjourne l'enfant existent. Les demandes d'hébergement doivent être faites auprès de l'hôpital, en prévision de l'hospitalisation de l'enfant.

La Fédération des Maisons d'Accueil Hospitalières* tient à jour sur son site internet la liste des hébergements proposés par les hôpitaux, dans la plupart des villes : <http://fmah.fr>

ACCOMPAGNEMENT PSYCHOLOGIQUE

Lorsqu'une maladie touche un bébé, toute la famille est concernée : le diagnostic d'hépatocèle et la prise en charge de l'enfant peut être source de questionnements et d'inquiétudes pour tous.

Dans ce contexte, un accompagnement psychologique peut être proposé par l'hôpital, Centre de Référence ou de Compétence. L'objectif est d'aider et de soutenir les parents et la fratrie dans l'expression de leurs émotions et ressentis vis à vis de la maladie de l'enfant. Au besoin, le (ou la) psychologue peut solliciter l'aide des équipes médicales, paramédicales, sociales ainsi que des relais extérieurs pour répondre au mieux aux besoins de chacun des membres de la cellule familiale.

Par ailleurs, pour échanger avec des parents qui traversent une situation similaire, il est possible de se rapprocher d'une association de parents d'enfants ayant été porteurs d'une hépatocèle (voir rubrique association de parents ci-après).

ACCOMPAGNEMENT DE L'ALLAITEMENT MATERNEL

Durant les premières semaines de vie de l'enfant, si un allaitement maternel a été initié, du soutien et des conseils peuvent être trouvés auprès des conseillères en lactation présentes à l'hôpital, et par la suite, auprès de sages-femmes libérales ou auprès des professionnels des centres de Protection Maternelle et Infantile (PMI).

ACCOMPAGNEMENT DIÉTÉTIQUE

Dans certains cas, si le nouveau-né a des difficultés à grossir, une alimentation plus riche en calories peut être prescrite en lien avec un(e) diététicien(ne) et le médecin référent*.

Ce professionnel de santé accompagne la croissance de l'enfant dès la naissance et peut être sollicité lors de la diversification alimentaire de l'enfant.

ACCOMPAGNEMENT ORTHOPHONIQUE

Il arrive que des bébés aient des difficultés pour les premières alimentations, notamment au niveau des réflexes oraux tels que la succion, la déglutition. Dans ces cas, un(e) orthophoniste spécialisé(e) en oralité* ou TAP* (trouble alimentaire pédiatrique) peut être sollicité(e). Ce professionnel de santé explique les gestes à privilégier autour de la bouche du bébé, ceux à éviter et aide ainsi à la fois les enfants et les parents à appréhender la nourriture et les repas avec plaisir, sans forcer.

S'il n'y a pas d'orthophoniste dans le centre où est suivi l'enfant, il est possible de demander un suivi en Centre d'Action Médico-Sociale Précoce* (CAMSP) ou chez un orthophoniste libéral. *La filière FIMATHO met à disposition sur son site Internet un annuaire de professionnels ayant obtenu un diplôme universitaire sur les troubles de l'oralité alimentaire.*

KINÉSITHÉRAPIE

De manière générale, on propose un soutien au développement psychomoteur par un(e) kinésithérapeute aux enfants ayant été hospitalisés de manière prolongée. De façon plus spécifique, pour les enfants porteurs d'une hépatocèle, les médecins peuvent demander au kinésithérapeute de proposer des exercices qui visent à renforcer les abdominaux.

ACCOMPAGNEMENT SOCIAL

L'hépatocèle est reconnue par la Haute Autorité de Santé (HAS) comme une Affection Longue

Durée hors liste (ALD*). Cela signifie que - si besoin - une demande de prise en charge à 100% peut être effectuée par les médecins de l'hôpital de référence où est suivi l'enfant et ce, avant la sortie de l'hôpital. Il faut savoir que ces demandes ne sont pas systématiquement acceptées, mais si l'ALD est reconnue, les frais de santé liés à l'hépatocèle seront pris en charge à 100% par la sécurité sociale.

La loi ne prévoyant pas l'allongement du congé maternité, à l'issue de celui-ci, si l'état de santé de l'enfant le nécessite et si le parent exerce une activité professionnelle, il est possible de demander à la Caisse d'Allocations Familiales de bénéficier du congé de présence parentale (AJPP*). Il est important de démontrer la nécessité de la présence du parent aux côtés de l'enfant pour l'accompagner à des rendez-vous périodiques ou quotidiens.

Par ailleurs, une assistante sociale peut orienter vers les aides sociales appropriées.

ASSOCIATION DE PARENTS



L'association "Les Hépat'ants" créée en 2022 par une maman d'enfant ayant été porteur d'une hépatocèle, a pour mission de soutenir et accompagner les familles et proches dès l'annonce du diagnostic et tout au long du parcours de l'enfant. Les parents membres de l'association ont tous des parcours très différents, mais sont animés par la même volonté de faire connaître la pathologie.

Page Facebook : Les Hépat'ants - association de parents d'enfant porteur d'une hépatocèle - | Facebook

Adresse mail de contact : les.hepat.ants@gmail.com



LEXIQUE

AJPP : Allocation Journalière de Présence Parentale

ALD : Affection Longue Durée ; ce terme se réfère aux modalités de prise en charge des frais liés à la pathologie par l'assurance maladie. La demande initiale et son renouvellement sont effectués par le médecin référent* ou traitant afin que les frais liés à la pathologie (examens, consultations, traitements liés à la maladie) soient pris en charge par la sécurité sociale, certains frais tel que le ticket modérateur restent à charge.

Amniocentèse : Examen consistant à prélever du liquide amniotique entourant le bébé dans le ventre de la mère afin de dépister d'éventuelles anomalies génétiques ou chromosomiques.

Biopsie de trophoblaste : Examen consistant à prélever une petite quantité de cellules du placenta, prescrite pour dépister d'éventuelles anomalies génétiques ou chromosomiques chez le fœtus.

CAMSP (Centre d'Action Médico-Sociale Précoce) : Structure de proximité regroupant différents professionnels (médecins, orthophonistes, psychologues, psychomotriciens...) qui aident les enfants dans leur développement précoce. Ces centres peuvent être mobilisés si besoin d'une prise en charge pluridisciplinaire en complément du suivi au Centre de Référence ou de Compétence.

Centres de Référence et de Compétence Maladies Rares : Dispositifs du Plan Maladies Rares. Basés au sein d'établissements hospitaliers répartis sur l'ensemble du territoire, ces centres regroupent des équipes pluridisciplinaires médicales et paramédicales autour d'une maladie ou d'un groupe de maladies rares ; ils prennent en soin des patients atteints de maladies rares, mènent des recherches et font de l'enseignement.

CPDPN (Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Prénatal) : Regroupe des professionnels hospitaliers spécialisés dans le diagnostic des pathologies de fœtus et leur prise en charge chez le bébé ou in utero*. Il centralise les différentes informations afin d'établir le pronostic du bébé à naître. Il est susceptible d'évoquer la possibilité d'une interruption médicale de grossesse.

Diagnostic : Identification d'une maladie à partir de symptômes.

Gastrostomie : Orifice entre l'estomac et la peau permettant de mettre en place un tuyau qui délivrera du lait dans l'estomac.

Hospitalisation à domicile (HAD) : Reliée à l'hôpital, elle permet d'assurer des soins médicaux et paramédicaux importants, à domicile, pour une période limitée mais renouvelable en fonction de l'évolution l'état de santé de la personne.

HTAP (Hypertension Artérielle Pulmonaire) : Contraction des vaisseaux sanguins irriguant les poumons, qui limite le passage du sang (et l'oxygénation) dans les poumons du bébé.

In utero : Dans l'utérus, avant la naissance.

IRM (Imagerie par Résonance Magnétique) : Examen permettant de visualiser avec précision une partie du corps ou des organes.

Maison d'accueil hospitalière : aussi appelée Maison des parents ou des familles, c'est une solution d'hébergement des parents ou accompagnants à proximité de l'hôpital, à prix modique. Pour les patients adultes, de nouvelles solutions d'hébergement temporaire non médicalisé (HTNM) appelés « hôtels hospitaliers » se développent en France. Pour trouver la solution la plus adaptée, rapprochez-vous de votre établissement de santé ; une cartographie des solutions d'hébergement est disponible sur le site internet de la filière FIMATHO.

Maladie ou malformation congénitale : Maladie ou malformation présente à la naissance ou dès le développement du bébé dans le ventre de la mère.

Médecin référent : Médecin expert du centre de référence ou de compétence prenant en soins les patients touchés par une maladie rare.

Oralité : Toutes les activités fonctionnelles qui se passent autour de la bouche (respiration, alimentation, langage, sensibilité orale, exploration...).

Perfusion : La perfusion est une technique médicale qui consiste à injecter via une veine des liquides nutritifs dans le sang.

Pronostic : Façon dont on estime qu'une maladie va évoluer.

Sonde d'alimentation : Une sonde d'alimentation est un dispositif médical utilisé pour nourrir un patient incapable de se nourrir lui-même ou qui ne consomme pas suffisamment de nutriments par voie orale pour répondre à ses besoins nutritionnels. Le dispositif administre des aliments liquides directement dans l'estomac ou l'intestin (sans passer par la voie sanguine).

Sonde gastrique : Sonde permettant de délivrer du lait directement dans l'estomac. Cette sonde, très souple et de faible diamètre, passe par la narine (naso-gastrique) ou la bouche (oro-gastrique) et descend le long de l'œsophage jusque dans l'estomac.

TAP (Trouble Alimentaire Pédiatrique) : trouble de l'alimentation qui se manifeste par l'impossibilité de consommer une alimentation équilibrée, que ce soit solide et/ou liquide pour assurer la croissance et le développement ; consensus qui intègre les différents points de vue : médical, nutritionnel, alimentaire et psychosocial.

LA FILIÈRE DE SANTÉ FIMATHO est une structure mise en place par le Ministère de la santé. Elle anime et coordonne un réseau d'acteurs impliqués dans la prise en charge des maladies rares abdomino-thoraciques de l'enfant et de l'adulte.

Ses missions principales sont

- L'amélioration de la prise en charge des patients ;
- Le développement de la recherche fondamentale, translationnelle et clinique ;
- L'enseignement, la formation et l'information.

Il existe en France 23 filières de santé maladies rares (FSMR), qui ont pour vocation d'animer et de coordonner les acteurs impliqués dans la prise en charge des maladies rares sur le territoire (centres de référence et compétence, laboratoires et plateformes de diagnostic, professionnels et structures des secteurs sociaux et médico-sociaux, équipes de recherche et associations de patients).

Les principaux acteurs maladies rares

CENTRES DE RÉFÉRENCE

Ils regroupent des équipes pluridisciplinaires hautement spécialisées dont l'expertise clinique et scientifique pour une maladie ou un groupe de maladies rares est reconnue par le Ministère de la santé. En plus de la prise en charge et du suivi spécifique des patients, les centres de référence ont une mission d'enseignement et de formation.

CENTRES DE COMPÉTENCE

Ils contribuent, au niveau régional, à l'ensemble des missions du centre de référence en lien avec eux. Ils assurent notamment la bonne prise en charge et le suivi des patients atteints d'une maladie rare, à proximité de leur domicile.

ASSOCIATIONS DE PATIENTS

Lieu d'écoute et de soutien, elles assurent le lien entre les patients et les professionnels de santé et contribuent à la diffusion d'informations sur ces maladies souvent mal connues du grand public.

PLATEFORME D'EXPERTISE MALADIES RARES

Les plateformes d'expertise maladies rares et les plateformes de coordination outre-mer permettent de renforcer l'articulation inter-filières au sein des établissements sièges de plusieurs centres labellisés. Elles ont pour objet le partage d'expertise et la mutualisation des connaissances, des compétences et des ressources à un échelon local. Il existe 19 plateformes d'expertise maladies rares (PEMR) - en métropole et 4 plateformes de coordination (PC) - en outre-mer.



Ce livret a été réalisé avec la collaboration de :

L'association de patients Les Hépat'ants,

Le centre de référence maladie rare de la hernie de coupole diaphragmatique, la
filière des maladies rares abdomino-thoraciques (FIMATHO).

Avec nos remerciements à SOS PREMA & bébés hospitalisés.



Scannez ce
QR-code pour
consulter
notre site
internet

