Transition et maladies vasculaires rares
L'ETP transition Marfan

Rencontre scientifique FAVA-Multi

Paris, 7 Novembre 2025

Hôpital des Enfants

Dr Yves Dulac

Hôpital d'Enfants, CHU Toulouse

CHU TOULOUSE | CENTRE RÉFÉRENCE MARFAN

La Transition ado-adulte: un passage à risque

Les exigences de la maladie se heurtent aux aspirations d'émancipation, d'autonomisation des adolescents

Période de **vulnérabilité importante**
Risques de rupture de parcours, de non observance sources de **complications**

Impact sur **la santé et sur la qualité de vie**

Titre de la pr

Effectiveness of a transition programme for adolescents with congenital heart disease (CHD): the STEPSTONES project

STEPSTONES Transition programme

The STEPSTONES transition program was effective in increasing patient empowerment, reducing parental involvement, improving satisfaction with physical appearance and increasing knowledge about CHD.

Sample and findings

139 Adolescents with CHD

randomization

	70 Let's talk transition	69 Let's talk transition	Difference in change over 2.5y
Empowerment	58.6	54.9	3.44
Parental involvement	2.9	3.2	-0.54
Disease-related knowledge	5.0	4.5	1.22
Satisfaction with physical appearance	84.4	76.7	8.90

Journal of Adolescent Health 2023

ELSEVIER

JOURNAL OF ADOLESCENT HEALTH

www.jahonline.org

Original article

Efficacy of a Transition Program in Adolescents and Young Adults With Congenital Heart Disease: The TRANSITION-CHD Randomized Controlled Trial

ESC European Society of Cardiology

European Journal of Cardiovascular Nursing (2024) **00**, 1–2
https://doi.org/10.1093/eurjcn/zvae160

EDITORIAL

Class 1, Level A: that's the recommendation for transitional care in young people with heart disease

Philip Moons [1,2,3]*

[1]KU Leuven Department of Public Health and Primary Care, KU Leuven—University of Leuven, Kapucijnenvoer 35 PB7001, 3000 Leuven, Belgium; [2]Gothenburg Center for Person-Centered Care, University of Gothenburg, Arvid Wallgrens backe 1, 413 46 Gothenburg, Sweden; and [3]Department of Paediatrics and Child Health, University of Cape Town, Klipfontein Rd, Rondebosch, 7700 Cape Town, South Africa

Published 2 January 2025

Change in primary (HRQoL) and secondary ou

	Transit				
Change in HRQoL					
Change in PedsQL self-reported scores					
Total score	3.85				
Physical component	3.14				
Psychological component	4.22				
Change in PedsQL proxy-reported scores[b]					
Total score	3.18 ± 1.90	0.07 ± 1.80	3.11 [−2.16; 8.37]	0.24 [−0.16; 0.64]	.245
Physical component	5.98 ± 2.35	−3.20 ± 2.63	9.18 [1.86; 16.51]	0.53 [0.12; 0.93]	.015
Psychological component	2.41 ± 2.08	1.63 ± 1.89	0.77 [−4.78; 6.33]	0.06 [−0.34; 0.46]	.784
Change in level of disease knowledge	4.36 ± 0.59	1.23 ± 0.54	3.13 [1.54; 4.72]	0.64 [0.31; 0.96]	<.001

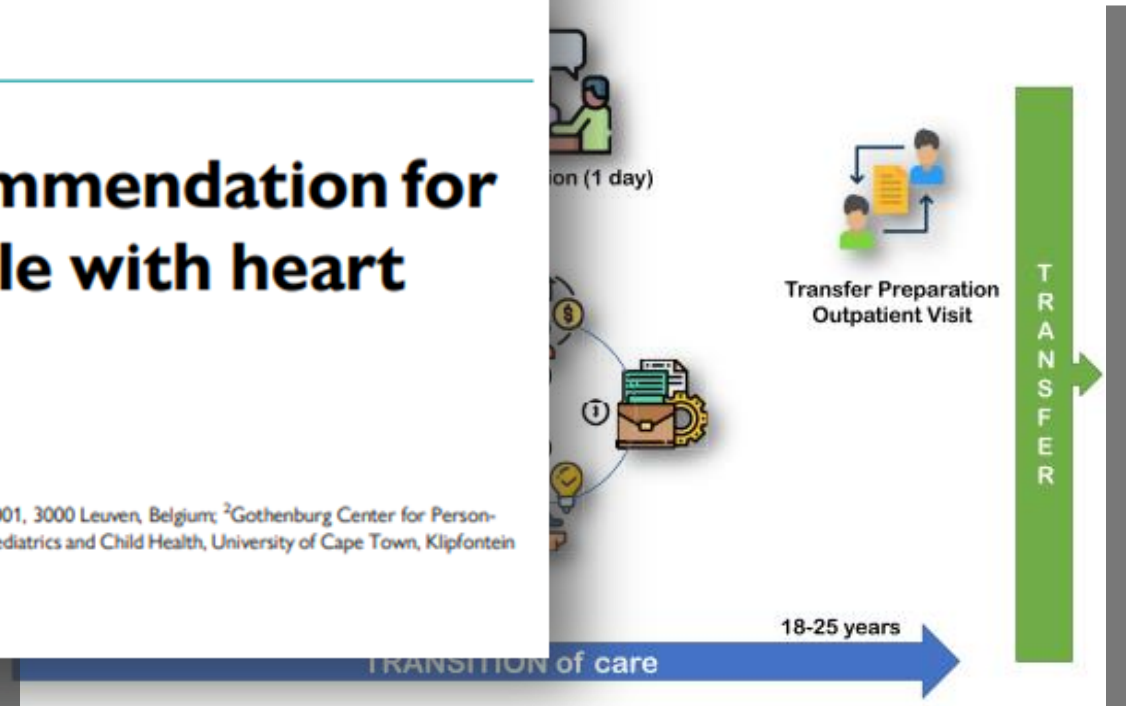


Figure 1. The TRANSITION-CHD program.

Bredy C. Journal of Adolescent Health 75 (2024) |

The transition of pediatric Marfan patients to adult care: a challenge and its risks

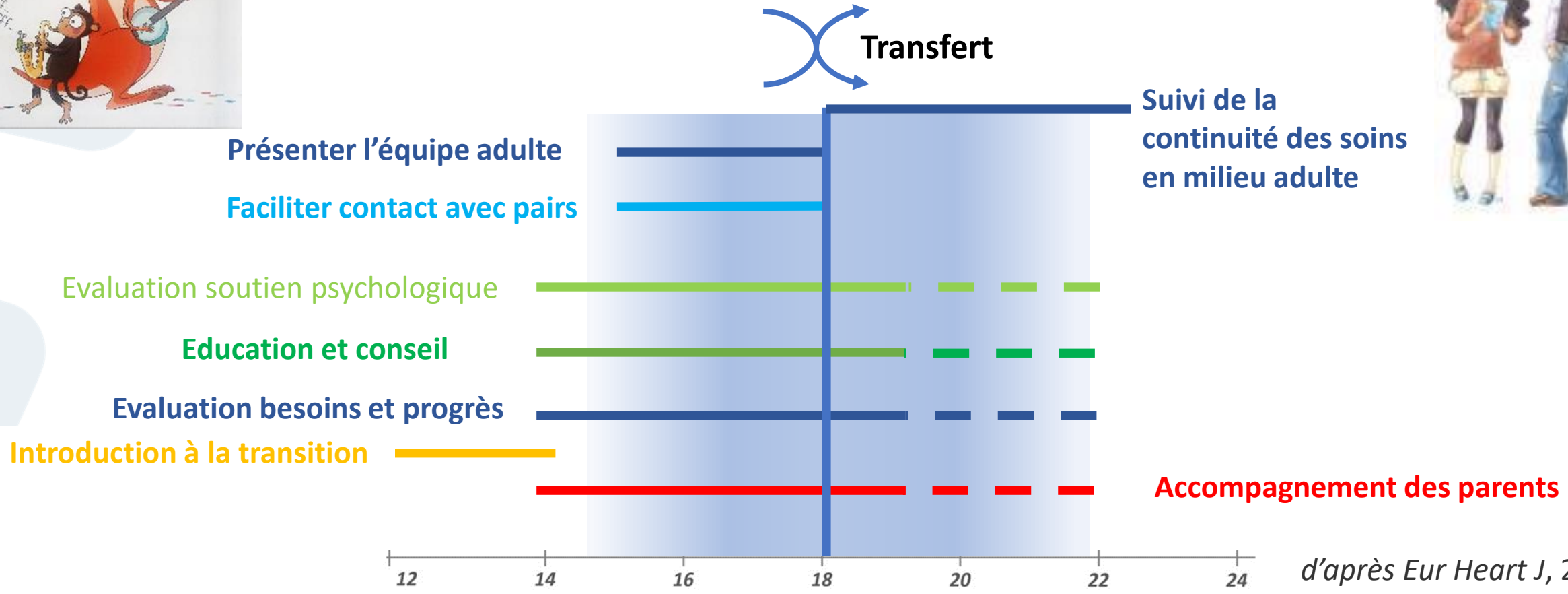
Veronika C. Stark[1], Katrin Doering[1], Yskert von Kodolitsch[2], Rainer Kozlik-Feldmann[1], Götz C. Mueller[1], Jakob Olfe[1], Meike Rybczynski[2], Helke Schueler[2], Thomas S. Mir[1]

[1]Pediatric Cardiology, [2]Cardiology, University Heart Center, Hamburg, Germany

Cardiovasc Diagn Ther. 2018

- La prévalence des signes cliniques atteint son **paroxysme** lors de la transition.
- Nécessité d'une prise en charge **pharmacologique**, parfois **chirurgicale**.
- Besoin d'une **éducation précoce à la maladie** et d'un **soutien psychologique** pour aider à faire face à leur maladie et à **adapter leur mode de vie**.
- L'objectif principal du **développement continu de stratégies préventives**, sur le plan pharmacologique et psychologique.

Pré Transition > TRANSITION > Post transition



d'après Eur Heart J, 2021

" L'objectif de la transition est de « maximiser le potentiel de chaque jeune en lui donnant accès à des services de santé appropriés à chaque stade de son développement » et d'avoir un suivi de soins ininterrompu entre l'adolescence et l'âge adulte " ***(AAP. Pediatrics. 2002)***

ETP transition , l' historique

- ETP Marfan associée à ETP cardiopathies congénitales, HTAP lors du renouvellement quadriennal ARS 2018

- **Moyens**
  - Projet de recherche multicentrique « MaVie »

  (APITHEM Girci Soho 2019 + fondation Groupama 2022)
  - Programme ETP « Transition et Marfan Grand Sud»

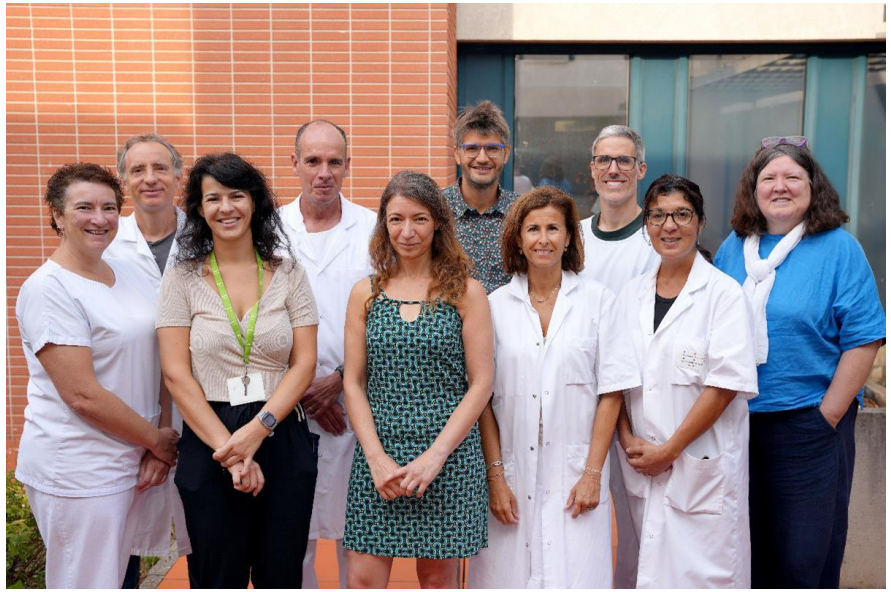
  (CRMR Marseille & Toulouse) validé DGOS 2021
  - Projet européen Mednight

- **Activité Juin 2021 – Septembre 2025: 160 patients**
  - HTAP : 4 (sur 5 en transition)
  - QT long: 5 patients
  - **Marfan: 52 patients**
  - Cardiopathies congénitales : 99

Equipes ETP/ transition Marfan

- IDE de consultation enfant -adulte
- Cardiopédiatres, pédiatre
- Cardiologue adulte
- Psychologue
- E-APA
- Assistante sociale
- Chef de projet
- Généticien ou conseillère en génétique

Patient partenaire (formée FAVA Multi)



Patient partenaire et ETP Marfan

Compétence de soutien et entraide

Partager nos e r nos coordonnées

Connais ossibles

Ex : aménagen

Connais cours

Ex : suivi adult

Recul su dien

Répondre à des questions d'ordre plus pratiques (ex : des adresses pour trouver des pantalons et chaussures adaptées, comment soulager les douleurs…), écouter les inquiétudes (crainte de l'évolution de la maladie, crainte au sujet des opérations…)

Camille [redacted] / 21 ans

Patiente partenaire pour le centre de référence du syndrome Marfan de Purpan – CHU de Toulouse

Des questions ? des inquiétudes ? Vous souhaitez simplement un échange d'expériences ? Je suis là pour essayer de répondre à vos questions et si besoin faire le lien avec l'équipe soignante.

[redacted]@orange.fr / 07 [redacted]

OBJECTIFS PEDAGOGIQUES
CR Marfan Toulouse

- Connaître la maladie, les symptômes d'urgence, l'évolution, intérêt et modalités du suivi, le rôle des traitements préventifs.

- Comprendre le mode de transmission, l'importance du dépistage familial, les conditions requises pour mener une grossesse, les possibilités de diagnostic prénatal et préimplantatoire.

- Adapter son mode de vie à l'évolution de sa maladie et ses projets personnels au risque cardiovasculaire.

- Encourager sport/APA, en promouvant la réhabilitation cardiorespiratoire et musculaire.

- Trouver les ressources pour mieux vivre sa maladie en partageant ses expériences (anxiété, fatigabilité, estime de soi, culpabilité de la transmission, restriction des activités).

- Connaître les ressources médicales et psychosociales territoriales, l'association MARFANS.

Questionnaires transition

QUESTIONNAIRE GOOD2GO (version 1*)– VERSION JEUNE

Ce questionnaire concerne ta préparation à la transition. Pour chacun des énoncés suivants, coche la réponse qui te correspond le mieux.

***Reference (en cours de publication) :** Validation of the "Good2Go": the First French-Language Transition Readiness Questionnaire. Hélène Mellerio [a,b], MD, PhD, Paul Jacquin [a,b], MD, Nelson Trelles [c], MD, N
Enora Le Roux [a], PhD, Richard Belanger [d], MD, PhD, Corinne Alberti [a], MD, PhD, Nadia Tubiana-Rufi [e], MD, Sophie Guilmin-Crépon [a], MD, Hervé Devilliers [f], MD, PhD and the RECAP NETWORK "Patient reported outcomes group".

	Je ne fais **jamais** cela (quelqu'un le fait pour moi)	Je fais **rarement** cela (mais je tente parfois)	Je fais **parfois** cela, parfois non	Je fais cela **souvent**	Je fais **toujours** cela	*Cela ne s'applique pas à ma situation*	*Domaine*
1. Je sais expliquer aux autres ma maladie et les besoins qui y sont associés.	☐	☒	☐	☐	☐	☐	1
2. Je prépare et prends / fais mes médicaments/traitements de moi-même.	☐	☐	☐	☒	☐	☐	3
3. Je participe activement (pose et répond aux questions) pendant les consultations/rendez-vous que j'ai avec les soignants.	☐	☒	☐	☐	☐	☐	1
4. J'organise moi-même les soins qui sont nécessaires à ma santé (ex. : prendre un rendez-vous/convocations, acheter/renouveler les traitements, prendre note/conserver des résultats d'examens).	☒	☐	☐	☐	☐	☐	3
5. Durant une consultation/rendez-vous, j'exprime mon point de vue et explique ce dont je crois avoir besoin.	☒	☐	☐	☐	☐	☐	1
6. Je peux me rendre seul(e) aux consultations/rendez-vous médicaux.	☒	☐	☐	☐	☐	☐	3
7. À chaque rendez-vous/consultations, je passe un moment seul avec les soignants.	☒	☐	☐	☐	☐	☐	3
8. Avec les soignants, je suis capable de parler de sexualité et de l'impact qu'a ma maladie sur elle (ex. : fonctionnement, contraception, protection contre les infections).	☐	☒	☐	☐	☐	☐	1
9. Je discute avec les soignants de l'impact qu'a le tabac, l'alcool et les drogues sur ma santé.	☒	☐	☐	☐	☐	☐	1
10. Je suis capable de discuter avec les soignants de comment faire face à mon stress/mes inquiétudes	☒	☐	☐	☐	☐	☐	1
11. Je discute avec les soignants de l'impact qu'a ma maladie sur ma vie.	☐	☒	☐	☐	☐	☐	2
12. Je connais les noms de mes médicaments et/ou de mes traitements.	☐	☐	☐	☐	☒	☐	2
13. Je sais à quoi servent chacun de mes médicaments et/ou de mes traitements.	☐	☐	☒	☐	☐	☐	2
14. Je sais comment mes médicaments sont payés/remboursés.	☒	☐	☐	☐	☐	☐	2
15. Je connais les conséquences qu'aura ma maladie sur ma santé au cours des prochaines années.	☐	☐	☒	☐	☐	☐	2

QUESTIONNAIRE GOOD2GO (version 1*) – QUESTIONNAIRE PARENTS

***Reference (en cours de publication) :** Validation of the "Good2Go": the First French-Language Transition Readiness Questionnaire. Hélène Mellerio [a,b], MD, PhD, Enora Le Roux [a], PhD, Richard Belanger [d], MD, PhD, Corinne Alberti [a], MD, PhD, Nadia Tubiana-Rufi [e], MD, Sophie Guilmin-Crépon [a], MD, Hervé Devilliers [f], MD, reported outcomes group".

Ce questionnaire concerne vos impressions sur la préparation à la transition de votre enfant. suivants, choisissez la réponse qui lui correspond le mieux.

	Je ne fais **jamais** cela (quelqu'un le fait pour moi)	Je fais **rarement** cela (mais je tente parfois)	Je fais **parfois** cela, parfois non	Je fais cela **souvent**	Je fais **toujours** cela	*Cela ne s'applique pas à ma situation*	*Domaine*
1. Je sais expliquer aux autres ma maladie et les besoins qui y sont associés.	☐	☐	☐	☒	☐	☐	1
2. Je prépare et prends / fais mes médicaments/traitements de moi-même.	☐	☐	☐	☐	☐	☒	3
3. Je participe activement (pose et répond aux questions) pendant les consultations/rendez-vous que j'ai avec les soignants.	☐	☐	☒	☐	☐	☐	1
4. J'organise moi-même les soins qui sont nécessaires à ma santé (ex. : prendre un rendez-vous/convocations, acheter/renouveler les traitements, prendre note/conserver des résultats d'examens).	☐	☒	☐	☐	☐	☐	3
5. Durant une consultation/rendez-vous, j'exprime mon point de vue et explique ce dont je crois avoir besoin.	☐	☐	☒	☐	☐	☐	1
6. Je peux me rendre seul(e) aux consultations/rendez-vous médicaux.	☐	☒	☐	☐	☐	☐	3
7. À chaque rendez-vous/consultations, je passe un moment seul avec les soignants.	☐	☐	☐	☒	☐	☐	3
8. Avec les soignants, je suis capable de parler de sexualité et de l'impact qu'a ma maladie sur elle (ex. : fonctionnement, contraception, protection contre les infections).	☐	☐	☒	☐	☐	☐	1
9. Je discute avec les soignants de l'impact qu'a le tabac, l'alcool et les drogues sur ma santé.	☒	☐	☐	☐	☐	☐	1
10. Je suis capable de discuter avec les soignants de comment faire face à mon stress/mes inquiétudes	☐	☐	☒	☐	☐	☐	1
11. Je discute avec les soignants de l'impact qu'a ma maladie sur ma vie.	☐	☒	☐	☐	☐	☐	2
12. Je connais les noms de mes médicaments et/ou de mes traitements.	☐	☐	☐	☐	☐	☒	2
13. Je sais à quoi servent chacun de mes médicaments et/ou de mes traitements.	☐	☐	☐	☐	☐	☒	2
14. Je sais comment mes médicaments sont payés/remboursés.	☐	☐	☐	☐	☐	☒	2
15. Je connais les conséquences qu'aura ma maladie sur ma santé au cours des prochaines années.	☒	☐	☐	☐	☐	☐	2

Questionnaires transition

Inactifs 63%
Actifs/très actifs: 36%

Connaissances pré ETP
3 atteintes principales: 26%
Localisation de l'aorte: 15%
Complication la + grave: 39%
Traitement préventif: 85%
Symptômes d'urgence: 49%
Endocardite: 18%

PedsQL™

Questionnaire sur
la Qualité de Vie en Pédiatrie

Version 4.0 – fançais

RAPPORT sur **L'ADOLESCENT** (**13** à **18** ans)

INSTRUCTIONS

Sur la page suivante, il y a une liste de choses qui peuvent te poser problème. Dis-moi pour chacune de ces choses si cela **a été un problème** pour toi au cours du **MOIS DERNIER** en entourant :

0 si ce n'est **jamais** un problème
1 si ce n'est **presque jamais** un problème
2 si c'est **parfois** un problème
3 si c'est **souvent** un problème
4 si c'est **presque toujours** un problème

Il n'y a pas de réponses justes ou fausses.
Si tu ne comprends pas une question, n'hésite pas à demander de l'aide.

D'après J. Ricci et L. Gagnon, université de Montréal, modifié par F. Laureyns et JM. Séné.
Le questionnaire d'auto-évaluation permet de déterminer ton profil : inactif, actif ou très actif ?
A calculer en additionnant le nombre de points (1 à 5) correspondant à la case cochée à chaque question.

		POINTS 1	2	3	4	5	SCORES
(A) COMPORTEMENTS SÉDENTAIRES	Combien de temps passes-tu en position assise par jour (loisirs, télé, ordinateur, etc) ?	+ de 5h	4 à 5h	3 à 4h	2 à 3h	Moins de 2h	
						Total (A)	
		1	2	3	4	5	SCORES
(B) ACTIVITÉS PHYSIQUES DE LOISIRS (DONT SPORTS)	Pratiques-tu régulièrement une ou des activités physiques ?	Non				Oui	
	A quelle fréquence pratiques-tu l'ensemble de ces activités ?	1 à 2 fois / mois	1 fois / semaine	2 fois / semaine	3 fois / semaine	4 fois / semaine	
	Combien de minutes consacres-tu en moyenne à chaque séance d'activité physique ?	Moins de 15 min	16 à 30 min	31 à 45 min	46 à 60 min	Plus de 60 min	
	Habituellement comment perçois-tu ton effort ? Le chiffre 1 représentant un effort très facile et le 5, un effort difficile.	1	2	3	4	5	
						Total (B)	
		1	2	3	4	5	SCORES
(C) ACTIVITÉS PHYSIQUES QUOTIDIENNES	Quelle intensité d'activité physique requiert-il aller à l'école ?	Légère	Modérée	Moyenne	Intense	Très intense	
	En dehors de tes activités à l'école, combien d'heures consacres-tu par semaine aux activités diverses : bricolage, jardinage, etc. ?	Moins de 2h	3 à 4h	5 à 6h	7 à 9h	Plus de 10h	
	Combien de minutes par jour consacres-tu à la marche ?	Moins de 15 min	16 à 30 min	31 à 45 min	46 à 60 min	Plus de 60 min	
	Combien d'étages, en moyenne, montes-tu à pied chaque jour ?	Moins de	3 à 5	6 à 10	11 à 15	Plus de 16	
						Total (C)	
						Total (A) + (B) + (C)	

Moins de 18 : inactif / Entre 18 et 35 : actif / Plus de 35 : très actif

COCHEZ TOUTES LES BONNES REPONSES.

1 Quel est le nom de votre maladie ?

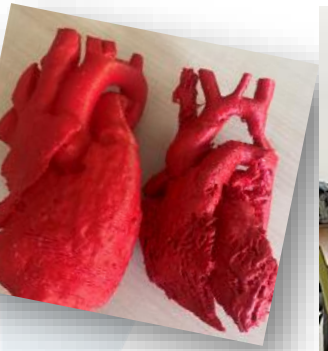
- ☐ Syndrome de Loeys Dietz
- ☐ Syndrome de Marfan
- ☐ Syndrome d'Ehlers Danlos
- ☐ Je ne sais pas

2 Quels sont les 3 signes principaux du syndrome de Marfan ?

- ☐ Dilatation de l'aorte
- ☐ Scoliose
- ☐ Luxation du cristallin
- ☐ Ensemble de signes squelettiques
- ☐ Prolapsus mitral

3 Quels signes squelettiques peuvent être liés au syndrome de Marfan ?

- ☐ Scoliose
- ☐ Déformation du thorax
- ☐ Mains et bras long
- ☐ Pieds plats
- ☐ Fractures



	Jeunes en transition	PARENTS
08:30 - 09:30	Accueil des participants, bilan éducatif (IDE ETP)	
10:00-11 h 30	**Ateliers médicaux** - Transition, pourquoi? - Syndrome de Marfan, c'est quoi ? - Cœur, aorte, comment ça marche? - Bouger avec Marfan - Voyage au pays de la génétique - Jeu de l'Oie (questions réponses)	**Atelier psychologique**
11:30 - 12:00	**Atelier socio-administratif** Ma vie avec Marfan (patient partenaire- assistante sociale)	
12:00 - 13:00	Pause déjeuner conviviale	
13:00 – 15:00	**Atelier psychologique**: « Bien vivre avec Marfan»	**Atelier de groupe:** - Echanges avec l'équipe médicale
15 - 15:30	**Atelier APA**	
15:30	**Synthèse individuelle**	

L'ETP Transition Marfan

Des difficultés

- Disponibilité des patients
- Chronophage et mobilisation de nombreux personnels
- Des thématiques peu ou pas traitées

De nouvelles stratégies en cours de mise en place

- Bilan transition (IDE) réalisé lors des CS multidisciplinaire
- Programmation des CS multidisciplinaires regroupant patients en transition et séance ETP en groupe (Marfan)
- Modules e-ETP *serious game (Marfan)*
- Projet Espace Transition transversal dédié au CHU Toulouse

Projet e-ETP

Un *Serious Game* pour l'ETP transition Marfan

La conception numérique des modules ETP

- Création d'une identité graphique
- 7 modules (bétabloquants, dissection, sport, génétique …)
- Quizz, questionnaires, évaluations, pastilles vidéos, Jeux et activités interactives
  Remis patients/synthèse PDF

Déploiement de la plateforme e-ETP

- Automatisation des diffusions des contenus selon le parcours et l'acquisition des connaissances et des progrès
- Logique de gamification et de ludification avec des badges et des avatars
- Espace pluriprofessionnel pour voir l'historique d'accomplissement du patient

Science Meets Care: MEDNIGHT Game Engages Young Patients in Toulouse

Apr 25, 2025 | Centre Hopitalier Universitaire de Toulouse (CHUT), Cover page, News

On April 25th, 2024, the MEDNIGHT scientific-themed giant game *"Health and Research"* was successfully used during a Therapeutic Patient Education session at Le Laurier Rose, Purpan (France). Teenagers living with congenital cardiopathy—a rare chronic disease—enthusiastically took part in the activity. Through this playful format, they learned not only how science and clinical research work, but also gained valuable knowledge about their own condition and how to adopt a healthy lifestyle.

Un espace transition dédié aux jeunes

Le pourquoi

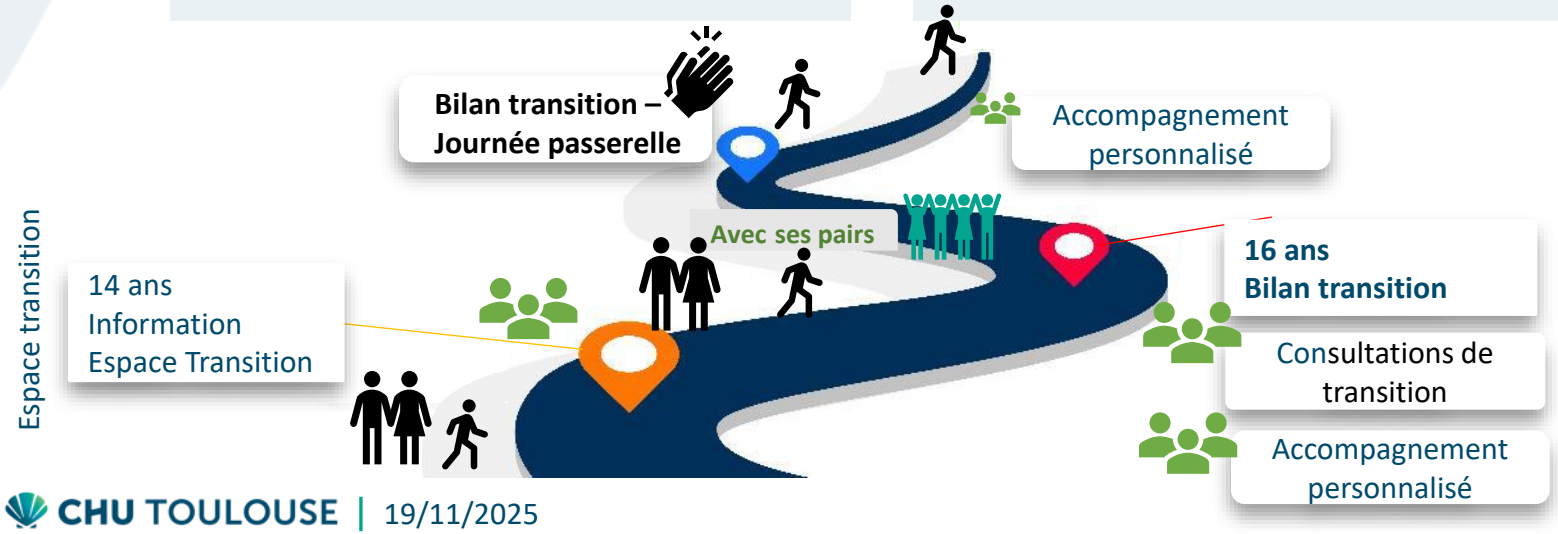
- Besoin des patients d'être accompagnés lors de la transition et le transfert
- Structurer la transition réduit les ruptures de parcours
- Pas de structuration de la transition en Occitanie

L'idée

- Créer un espace de rencontre entre pairs
- Un lieu de consultations mixtes
- Un lieu pour des ETP psycho-sociaux (en complément des ETP médicaux)
- Avec un suivi (non médical) personnalisé

Le comment

- Infirmière et psychologue (équipe mobile)
- Consultations mixtes (médecin « enfant » et « adulte »)
- Accompagnement personnalisé
  - Suivi psychologique
  - Observance de consultations
  - Ateliers à distance ou en présentiel (journée passerelle)
  - Accompagnements sur le site des adultes
  - …
- Aussi programme spécifique déficience intellectuelle



Journée transition vers l'âge adulte – Inter FSMR

Contenu

- **Présentation des acteurs locaux**
  - Centres, PEMR, Alliance maladies rares, Maladies Rares Occitanie,
- **Ateliers jeunes / ateliers parents**
  - Comment vivre:/accompagner cette période
  - Psyco-sociaux

Animation

- **Enseignants APA**
  - Défis sportifs
  - Jeu de l'oie
  - Yoga
- **Association Danse Jazz Sport Santé**
  - Pomcheerdancing
  - Hip-hop

- **9 stands d'associations de patients**
- **59 inscrits (26 jeunes) + 25 personnes d'associations**

Manifestations 2025

!

Merci !

dulac.y@chu-toulouse.fr
marfan.cr@chu-toulouse.fr