

NeuroSphinx et la Transition ado-adultes

Le groupe Transition ado-adultes inter filières

PNMR 4 : Quelles actions ?



Dr Célia Crétolle, MD, PhD

Coordonnatrice du centre national MAREP
Co-Coordonnatrice de la Filière NeuroSphinx
Chirurgien Pédiatre

Sékolène Okoko, D.Pharm

Chargé de mission Transition et Obs. des traitements

Filière NeuroSphinx : quel devenir en adulte ?



3 RÉSEAUX DE PRISE EN CHARGE

Pathologies prises en charge :

- Malformations de Chiari
- Syringomyélie :
 - Secondaire
 - Congénitale foraminale
 - Idiopathique
- Invagination basilaire primitive
- Syndrome de Klippel Feil
- Kystes péri-radicaux symptomatiques (kystes de Tarlov)

- Dysraphismes spinaux
 - Ouverts (*spina bifida aperta*)
 - myélocèle
 - myéloméningocèle
 - Fermés (*spina bifida occulta*)
 - avec masse sous-cutanée : lipomyélocèle, lipomyéloméningocèle, méningocèle, myélocystocèle
 - sans masse sous-cutanée : lipome intra-dural, lipome du filum terminal, sinus dermique, fistule entérique, kystes neuro-antérieurs, diastématomyélie, syndrome de régression caudale

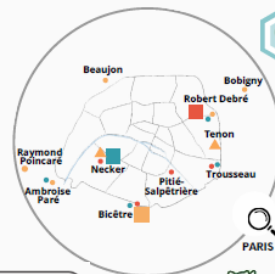
NeuroSphinx
FILIERE SANTÉ MALADIES RARES

LA FILIÈRE NEUROSPHINX

93

CENTRES LABELISÉS

RÉPARTIS SUR L'ENSEMBLE
DU TERRITOIRE



Un complément d'information sur
les pathologies couvrant le champ
d'expertise de la filière ?

- À la recherche d'un centre
souhaité / d'un praticien expert ?

Consultez notre site web !

marp

Réseau MAREP
Malformations ano-rectales et
pelviennes rares
Site coordonnateur :
Dr Céline CRETOLLE
(Hôpital Necker-Enfants Malades, AP-HP)

Pathologies prises en charge :

- Malformations ano rectales isolées,
associées ou syndromiques, incluant
les malformations cloacales et les
extrophies cloacales

- Toutes formes de dysgénésies caudales, incluant
les syndromes de régression caudale vraie
- Maladies de Hirschsprung recto sigmoïdiennes

- Maladies de Hirschsprung coliques totales sans atteinte du grêle
- Toutes formes d'incontinence fécale / Constipations d'origine rare
- Fréquentes anomalies du pôle caudal associées : sacrum, moelle
épineuse terminale, appareil urogénital et dysfonctionnements
vésico-sphinctériens

C-MAVEM

MARVU

MAREP

MARVU

Réseau MARVU
Malformations rares des voies
urinaires
Site coordonnateur :
Pr Alain EL GHONEIMI
(Hôpital Robert Debré, AP-HP)

Pathologies prises en charge :

- Extrophie vésicale -Epispadias
- Valves de l'urètre postérieur (VUP)
- Duplication de l'urètre
- Autre anomalies rares de l'urètre
(hypospadias féminin, atrésies...)
- Uréteres ectopiques
- Syndrome de Prune Belly
- Anomalies de fusion, de nombre, ou de
migration rénale
- Lithases urinaires d'origine congénitales
- Persistance du sinus urogénital



- Chiari malformations vertébrales et
médullaires rares (C-MAVEM)
- Malformations ano-rectales et
pelviennes rares (MAREP)
- Malformations rares des voies
urinaires (MARVU)

- 3 Centres de référence coordonnateurs
- 8 Centres de référence constitutifs
- 82 Centres de compétence

Groupe inter filières
Transition

22 filières

Groupes inter filières transition depuis 2016
= 22 filières (+ FilSlan ?)



Juin, 2014



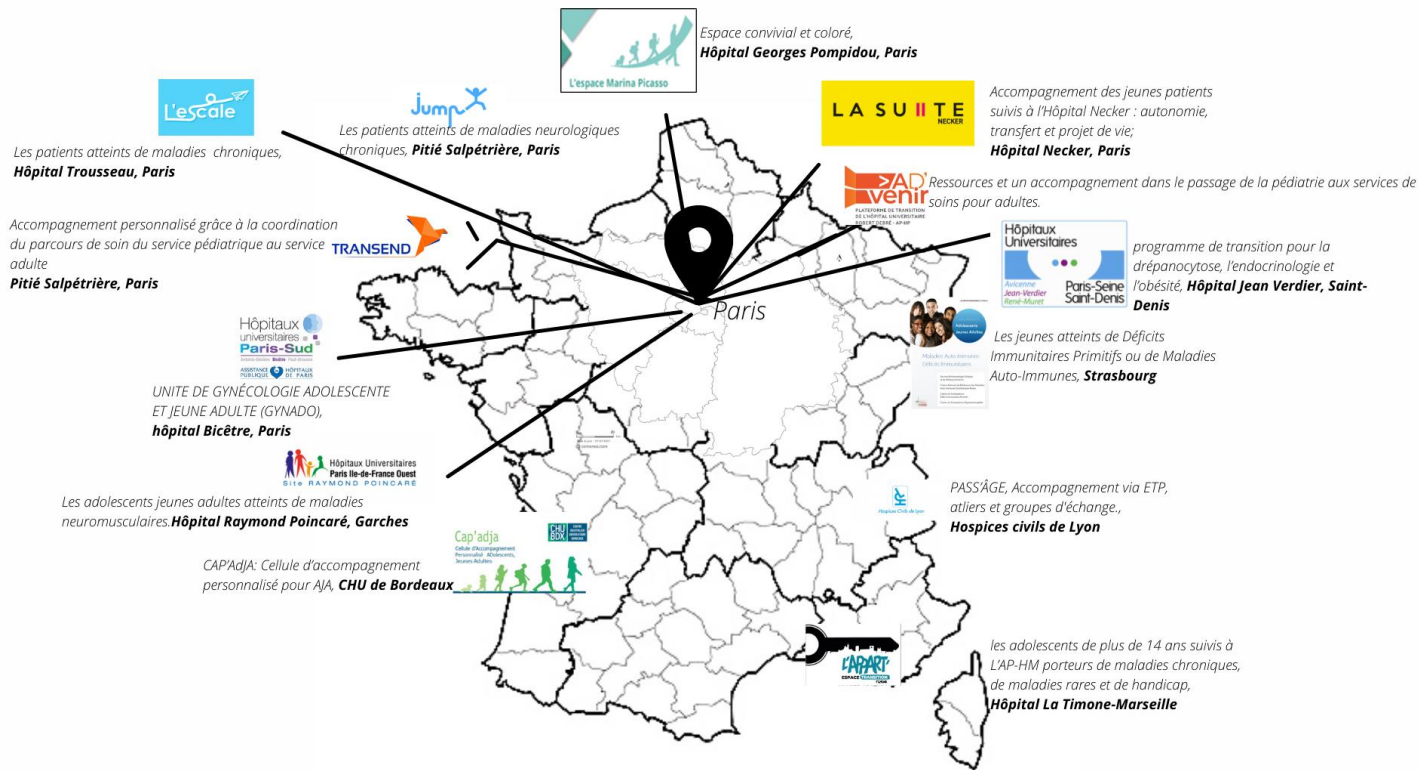
Ouverture le 26 Septembre, 2016



RENCONTRE SCIENTIFIQUE



Collaboration avec les 13 espaces transition en France



Source : Ségolène Okoko, 2023

Site transition inter-filières

- Annuaire des médecins correspondants adultes de plusieurs filières
- Livrets, guides et outils informatifs
- Répertoire des programmes ETP disponibles
- PNDS et recommandations

ACTUALITÉSARCHIVESCONTACTESPACE PRO

TRANSITION

MALADIES RARES



<https://transitionmaladiesrares.com/>

À PROPOS ▼ RÉSEAUX LES LIEUX DÉDIÉS ▼ LES OUTILS ▲ RECHERCHE & FORMATIONS ▼ ESPACE DOCUMENTAIRE ▼ À L'ÉTRANGER ▼ LES ASSOCIATIONS

ACTUALITÉS

EN PRATIQUE >

L'ETP & LA TRANSITION

PNDS & RECOMMANDATIONS >



VIDEO A DESTINATION DES PARENTS
– ACCOMPAGNER LA TRANSITION



Save the date : 5th European
Symposium on Transition



FRANCHIR, LE PODCAST SAISON 2 :
TRANSITION ADO-ADULTE ET ESTIME



Disponible sur toutes les plateformes d'écoute

Votre recherche... 🔍

À ÉCOUTER GRATUITEMENT

Un podcast sur la transition !

RENCONTRE SCIENTIFIQUE



FAVA-MULTI

Collaboration inter filières : colloques en régions à la rencontre des équipes

Marseille



Journée Maladies Rares Transition
L'activité physique, une alliée pour mieux vivre la transition

samedi 03 juin 2023 de 9h à 14h

Institution Sainte-Trinité
55 Av. du Maréchal de Lattre de Tassigny 13009 Marseille

Logo: Filières de santé maladies rares

Lyon



Journée Maladies Rares Transition
Etudes supérieures & Orientation professionnelle

samedi 22 octobre 2022 - 9h-13h

A destination des adolescents et jeunes adultes porteurs de maladies rares et de leurs familles,

Logo: Filières de santé maladies rares

Angers



SAVE THE DATE
JOURNÉE TRANSITION ADOLESCENT-ADULTE
ANGERS - Faculté de médecine (site Amisier) - 18 mai 2022 19h30-16h00

Journée gratuite ouverte à tous

Ateliers de réflexion et groupes de discussion
Tables rondes professionnelles de santé sur la transition dans les maladies rares et chroniques

Logos: CHU Angers, Filières de santé maladies rares, and various partner organizations.

Toulouse



JOURNÉE TRANSITION ADO-ADULTE MALADIES RARES

Pour les patients ados et leur parent
Journée gratuite

Samedi 15/11/2025
9h00 - 16h30

Programme & inscription

Centre d'Enseignement & de Congrès
CHU Toulouse - Purpan

Logos: Filières de santé maladies rares, CHU TOULOUSE, and a QR code.



Le podcast Transition :

FRANCHIR

2ème saison



E learnings



Transition
et maladies endocriniennes



Transition
et malformations anorectales

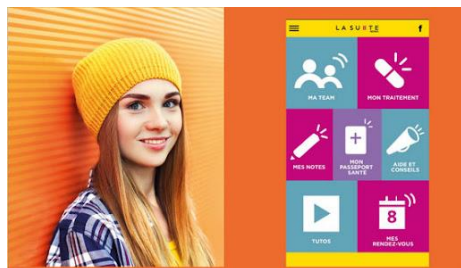
Validation à l'ONDPC



Education thérapeutique et transition



<https://transitionmaladiesrares.com/l-etp-et-la-transition/>



L'appli La Suite Necker — *En cours de mise à jour*

RENCONTRE SCIENTIFIQUE



3 Colloques fédérateurs

2018

120 participants



300 participants

2023



2025

220 participants

Le livret transition ado-adulte :
toutes les actions des filières !
Téléchargeable gratuitement.

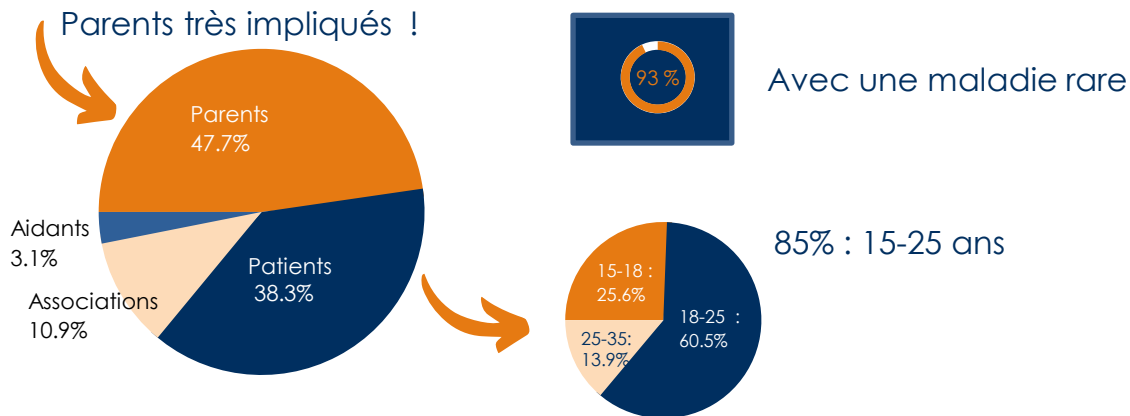


<https://transitionmaladiesrares.com/>

2023

Questionnaire aux familles et aux patients À propos de leur parcours de transition

Qui a répondu ? 128 répondants



A quel moment du processus de transition



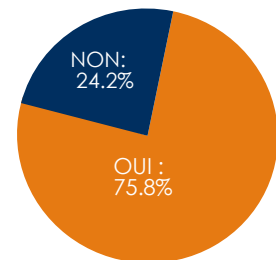
Terminé en cours non démarré

2023

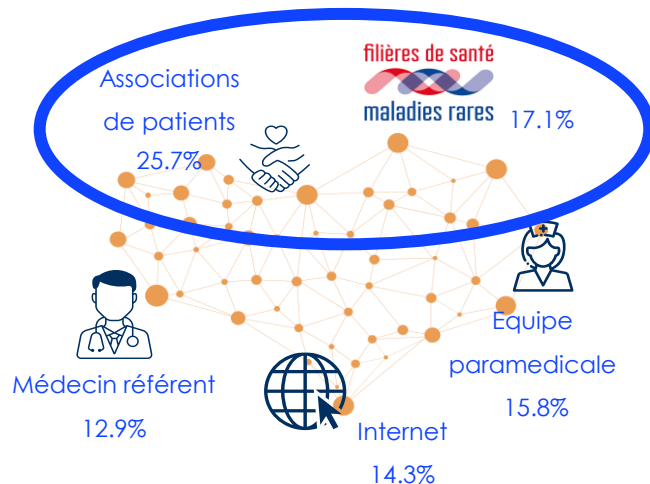
Questionnaire aux familles et aux patients

Avez-vous déjà entendu parler de Transition ?

Comment avez vous été informés ?



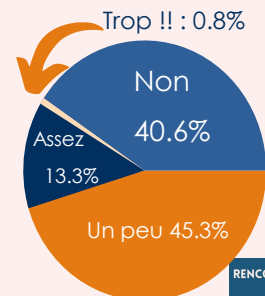
25 % n'ont
aucun idée
precise sur la
transition !



Qui vous a donné
l'information?

128 répondants

Avez-vous reçu une
information spécifique ?



RENCONTRE SCIENTIFIQUE



2023

Questionnaire aux familles et aux patients Quels media d'information préférez-vous ? Quels sont les outils les plus utiles ?

128 répondants



• Pour la communication

30 % : sites internet, Réseaux sociaux

20.3% : espaces/Plateformes transition

15.5%, flyers



• Ressources et outils

Outils filières !

(50%)



• Podcast FRANCHIR (15%)



• Les 5 dimensions (12.5%)

Journées
transition
dédiés
(32,5%)



Plateformes Transition
dédiées
(27,5%)

2023

Et les professionnels de santé ?

54 répondants

- Besoin de spécialistes pour la prise en charge en transversalité mais trop peu de réseaux sont opérationnels



- 66% ont accès à un annuaire de réseaux d'experts d'adultes mais disent qu'il y a encore trop peu d'experts en secteur adulte dans bcp de spécialités
et ont besoin d'une coordination en secteur adultes

PNMR 4 – Axe 1 : parcours de vie

Transitions ado-adulte **et**

vieillesse

GT préliminaire PNMR4

Célia Crétole

Brigitte Chabrol

Christine Peyron

4 grands points

- 1- Les **réseaux** pour le transfert en adulte ou le grand âge et leur coordination
- 2- **ETP** et transition ado / vieillissement
- 3- Le **dossier** du patient en transfert (adulte - structures de prise en charge du grand âge)
- 4- Les « **1ères fois** »

Synthese du GT / Axe 1 PNMR 4

1- Les réseaux pour le transfert en adulte et leur coordination

- . **Annuaire** partagé inter filières – inter associations
- . **Spécialités transversales** -> **Label maladies rares pour les réseaux de ville dédiés ?**
- . **Collaboration avec les CPTS / DAC** -> **Actions de formation**
- > Développement d'**équipes mobiles** orientées Maladies Rares

2- ETP et transition ado / vieillissement

- . **Décloisonner** les programmes ETP : programmes transversaux : préparer un RDV médical - médico social – 1^{er} emploi ...
- . Développer l'**eETP** (cibler les jeunes qui ne peuvent se déplacer)
- . Impliquer les **CPTS**

3- Le dossier du patient en transfert

- . Réflexe **Mon espace Santé !**
- . Développer les **RCP Transition ado**

4- Les « 1^{ères} fois » : conseil génétique en solo, santé sexuelle, prévention (IST, addictions), gestion administrative en solo, scolarité dans le supérieur, 1^{er} emploi, accueil en adulte

- ➔ **Valorisation des consultations de transition en médecine de ville / pédiatrie**
- ➔ Inclure les **médecins scolaires – Médecins du travail**
- ➔ **Nouveaux métiers :**
- . Coordonnateurs de parcours transition en ville : où les positionner ?
- . Case managers pour synthétiser le dossier patient
- . Assistant au Projet de Vie (APV)

Et pour la Déficience intellectuelle ??



G. Giot
L. Demougeot
Y. Capri



B. Belloir
S. Bernichtein



R. Gene



AC Grange
L. Lalouette



C. Immesoete

« transitionmaladiesrares.com »



N. Laverdure
T. Antonini



L. Pisella



M. Givony
P. Touraine



I. Ben Aissa
M. De Chalendar



D. Ndao
A. Khemiri
C. Hoebeke



J. Chassagne



M. Oswald



C. Guitton
L. Guenegou
J. Fauvel-Mutlu



A. David
A. Barbet
M. Gonzalez



J. Radenac



E. Celestin
N. Gourmelon



G. Thouvenin
C. Lustremant



AA Beltran
N. Resseguier
S. Ringenbach
Ngoc Anh Thu
Nguyen



M. Herasse
S. Guillaume-Czitrom



S. Mazur
C. Llerena



N. Aladjidi
A. Ta, A. Marouane, A. Bonis
B. Babin, N. Mahlaoui, C. Fieschi