







Maladies rares et Education thérapeutique Retour d'expérience du centre de référence MAREP

2... journée départementale d'éducation thérapeutique du patient

3 Octobre 2025

Célia Crétolle MD, PhD Chirurgien pédiatre Hôpital Necker Enfants Malades

Coordonnatrice du Centre de référence MAREP Malformations ano-rectales et pelviennes rares

Coordonnatrice de la Filière NeuroSphinx









Centre MAREP Qui sont nos patients? Depuis 05/2007



- Toutes les malformations anorectales rattachées ou non à un syndrome connu
- Maladies de Hirschsprung
- Malformations cloacales
- Exstrophies cloacales
- Constipations d'origine rare

La Maladie de Hirschsprung

Maladie congénitale

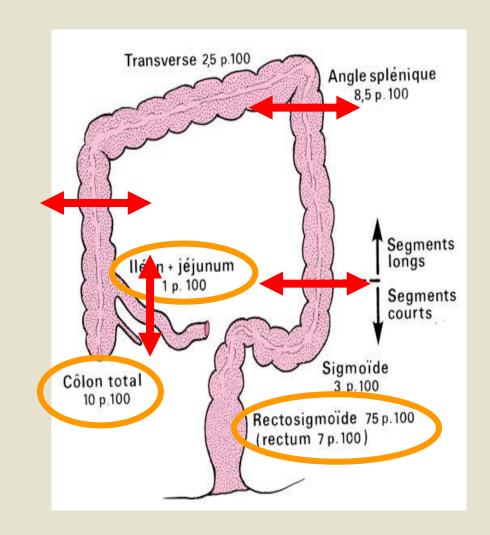
Défaut d'innervation des parois coliques +/- intestin grêle -> Occlusion intestinale

Traitement chirurgical dans tous les cas

En attendant la chirurgie : montées de sondes rectales.... par les parents....



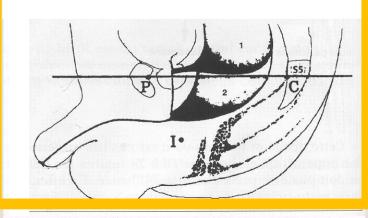




MAR hautes chez le garçon

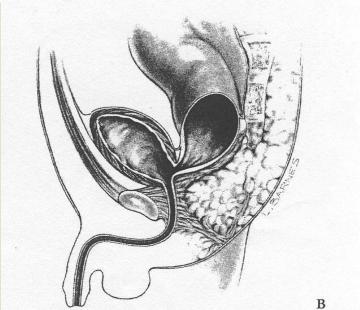
Traitement chirurgical dans tous les cas

Colostomie puis abaissement puis fermeture de la colostomie





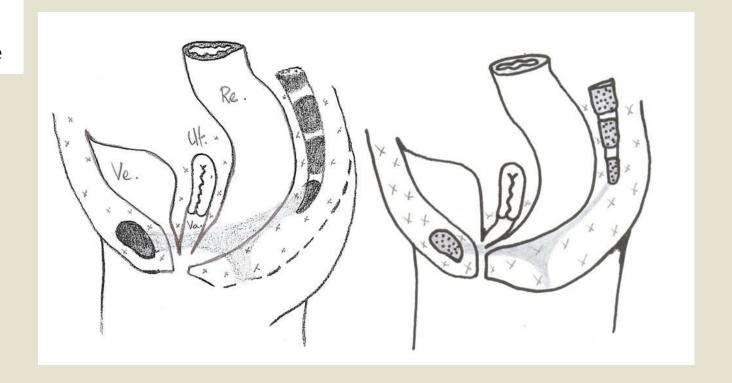




MAR hautes chez la fille

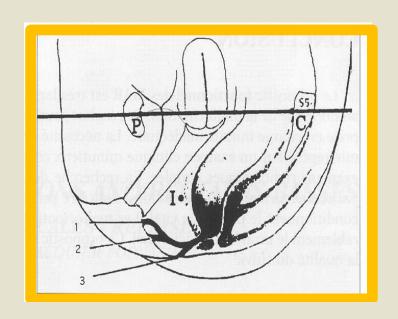
Traitement chirurgical dans tous les cas

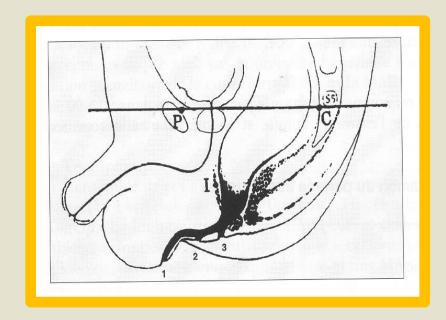
Colostomie puis abaissement puis fermeture de la colostomie





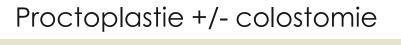
MAR basses du garçon ou de la fille







Traitement chirurgical dans tous les cas









Choc de l'annonce

Nécessité d'autonomie rapide dans les soins!



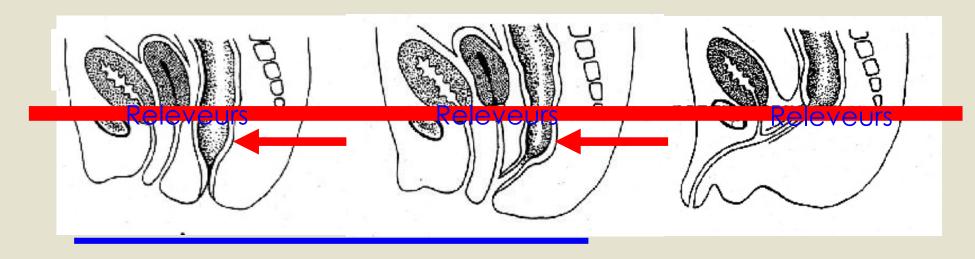












36% des cas

80% des cas

- > Formes isolées (30%)
- ➤ Malformations associées (50-70%)

70% des cas avec Malformations « Associées »

Urogénitales ~ 40%

Squelettiques ~ 30%

Gastrointest. ~ 20%

Cranio-fac. ~ 20%

Cardiovascul. ~ 20%

Syst.Nerv.C. ~ 30 %

Autres ~ 5%

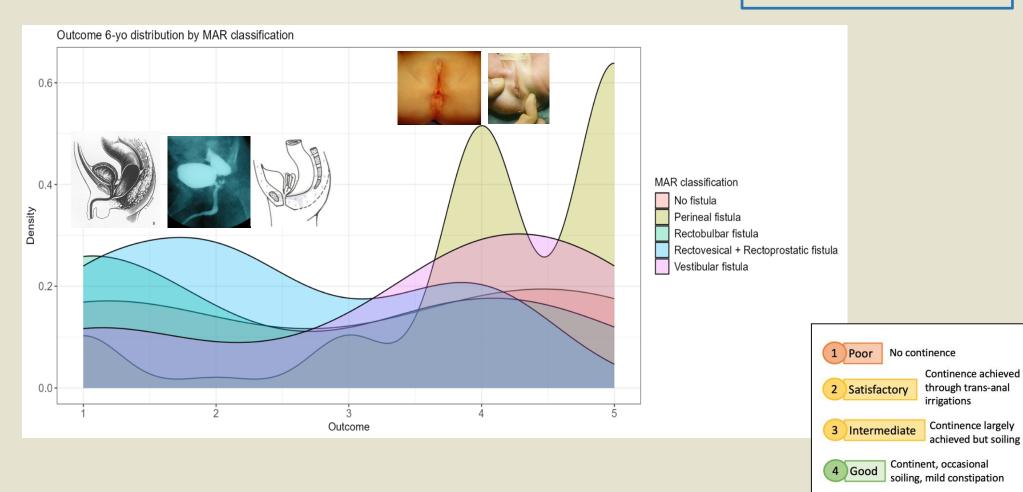


Quel prognostic fonctionnel ? Série Necker

264 MAR: 142 F / 122 M

5 Excellent

No problem







Parcours de soins MAREP Necker Malformations Ano-Rectales et Pelviennes rares



Psychologue

2 Kinésithérapeutes

2 pédiatres dédiés à l'incontinence (BUD, manométrie ano-rectale)

4 chir. viscéraux 3 chir.urologues chir. gynéco. santé sexuelle

Diététicienne

3 Stomathérapeutes

Assistante sociale

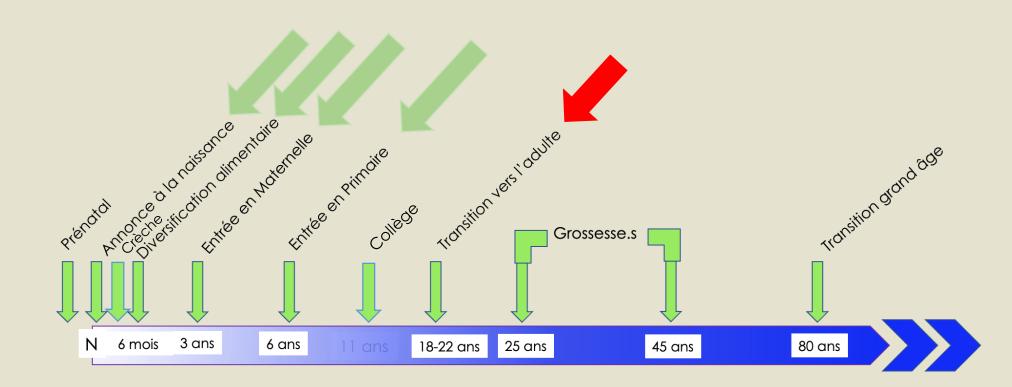
Infirmière Coordonnatrice

> Assistante médico administrative





Etre présents aux moments-Clés du développement de l'enfant





Maladies Rares en France Petit historique...

13 mars 1999: Etats généraux de la santé

et Forum citoyen

Participation massive des associations de patients

-> Elaboration d'un livre blanc soumis à la Ministre

1999-2000 : Création des 1 ers collectifs : FMO, Alliances MR

9 août 2004 : Publication de la Loi de Santé Publique puis Présentation officielle des 10 points du plan maladies rares par le Ministre de la Santé, Ph. Douste-Blazy



Maladies rares?

- 1/2 000 personnes atteintes
- 7 000 maladies rares répertoriées!
- 3 millions de personnes concernées (sans les aidants)
- 25 millions en Europe
- 80% d'origine génétique
- Majorité débute dans l'enfance

Vivre avec une maladie rare?

- Sentiment d'isolement : social ET AUSSI médical Pb de littératie
 - -> maladies souvent inconnues / parfois ressenties comme « honteuses » / Sentiment de culpabilité
- Manque d'experts médicaux et para médicaux
- Errance / Impasse diagnostique et errance thérapeutique: Médicaments « orphelins »
- Prise en charge centralisée à l'hôpital Peu de réseaux de ville
- Incertitude d'évolution
 - -> variation des discours entre les intervenants
 - -> devenir à l'âge adulte
- Difficultés de partages entre pairs
 - -> Eloignement, rareté
- Fréquente invisibilité du handicap (80%?)
- Hyper investissement parental
 - -> épuisement gestion de l'enfant qui grandit qui va mieux...
- Singularité du patient « unique » qui va mieux ...



Les maladies rares en France

Moins de 1 cas / 2000

Plan national Maladies Rares 1

Plan national Maladies Rares 2 Plan national Maladies Rares 3

2004 2008



20112014



2018 2022



Associations de patients

Challenge de Santé Publique

Labellisation de 131 Centres de Reference 501 centres en région Designation de

23 Filières Nationales =

Regroupement de réseaux d'experts

= groupes inter filières

Un diagnostic pour tous

Parcours de soins de la naissance à l'âge adulte









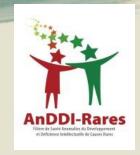


























FIROUSE RAPES

MCGRE



























4 Plans Nationaux Maladies Rares

Création des centres de référence, de compétences et des filières de santé maladies rares



PNMR 1

2004 2008



PNMR 2

2011 2014



PNMR 3

2018 2022 PLAN NATIO MALADIES R 2016-2022



PNMR 4













Inscrit l'Education Thérapeutique dans le

Code de la Santé Publique et

dans le parcours de soins du patient

« TITRE VI « ÉDUCATION THÉRAPEUTIQUE <u>ET ACTIONS</u> <u>D'ACCOMPAGNEMENT</u> DU PATIENT

Aline Cazenave Diététicienne DIU en ETP

Chargée de mission ETP MAREP et NeuroSPhinx De 2008 à 2025

De l'ETP en Chirurgie pédiatrique!!







Savoir gérer ses soins

Savoir réagir en urgence

Savoir en parler ou ne pas le dire

Savoir être avec les autres

Apprendre à vivre avec

Organiser la scolarité

Envisager sa vie future

Enfant opéré d'une Malformation anorectale ou d'une maladie de Hirschsprung

Parents

Maladie Rare chirurgicale 1/3500 - 1/5000

Isolement social

Altérations du développement psychique de l'enfant

Modifications de la relation avec son corps, avec les autres

Nécessité d'une autonomie dans les soins

Incontinence fécale variable

par trouble du ressenti et/ou incompétence sphinctérienne

Handicap invisible

> Sujet tabou

Soins quotidiens intrusifs dans l'intimité de l'enfant

Parcours de soins **Pluri disciplinaires** complexes

Possibles ré-interventions chirurgicales

Education propreté

thérapeutique = « Acquisition d'une socialement acceptable»





Equipe éducative





Isabelle SHAKYA Caroline GRANJON stomathérapeutes

n Studios

Angélique Gerbaud



Nathalie UN Camille Boutry

Dr Célia CRETOLLE Chirurgienne Co-coordinatrice

Tinta**MAR**re

psychologist

Sandra LECERF











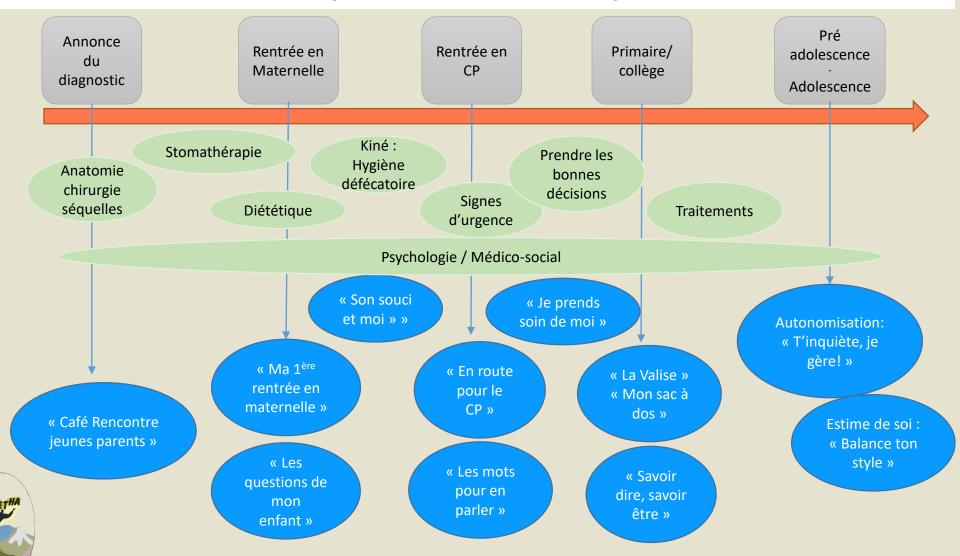
HAUTES-PYRÉNÉES

Le Montaigu

Acquisition d'une propreté socialement acceptable



(ARS Ile de France – 2011)







Comment?



- Séances individuelles inclues dans le parcours de soin du patient
- Séances collectives de reprise, d'approfondissement
 40 ateliers
 - 1 Café-Rencontre jeunes parents
 - 2 à 3 journées éducatives annuelles fonction de l'âge
 - 2 journées « Rentrée des classes » (½ journée Maternelle + ½ journée CP)

1 en présentiel 1 en distanciel

- 1 Week-end pré-ado/ado « T'inquiète, je gère » au Futuroscope de Poitiers
- 1 à 2 Ateliers culinaires autour du plaisir de manger, de partager
- 1 atelier « estime de soi » : « Balance ton style »









Atelier parents, dès la première année

En individuel au cas par cas durant le parcours de soins

Médical: compréhension de la maladie, de ses séquelles et des traitements

- Soins: accompagnement dans l'apprentissage du geste technique (colostomie, montées de sonde, érythème...)
- Diététique : accompagnement dans le sevrage et la diversification
 => chasse aux idées reçues, aux faux/mauvais « bons conseils »



Psycho: prise en compte de l'impact psychologique sur les parents, problématique d'insertion sociale, d'isolement

Atelier parents, dès la première année

En collectif: « Rencontre jeunes parents»

- Reprendre les bases physiopathologiques de la maladie et exposer les séquelles potentielles
- Expliquer l'offre de soins et d'éducation qui s'adapte à l'évolution de l'enfant et /ou aux besoins des parents
- Donner un temps de rencontre/ d'échanges/ de partage entre pairs (rupture de l'isolement)
- Présenter les associations de patients



Atelier « La Flèche »: Les signes d'urgence! frise chronologique, mise en situation



Etude de cas :

- 4- Acquérir une logique de réflexion
- 5- Organiser et hiérarchiser son questionnement
- 6- Analyser la situation
- 7- Arriver à une bonne attitude, une bonne décision à sa mesure

- 1- Reconnaître les signes de l'aggravation de l'encombrement
- 2- Percevoir les liens qu'il peut y avoir entre eux
- 3- Appréhender les différents degrés de gravité



Sophie âgée de 6 ans est en vacances en famille à la montagne.

Sophie a été opérée d'une malformation <u>ano-rectale</u> haute.

Depuis quelques jours elle est fatiguée, triste.

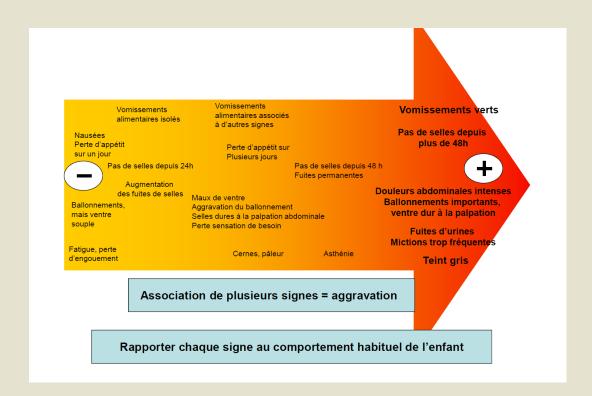
Ce matin, elle se plaignait de nausées et elle vient de vomir son déjeuner.

Quelles informations recherchez-vous pour adopter une attitude face à cette situation ?





Atelier « la flèche » Rendus aux parents : les signes d'urgence, et les guidelines de l'aggravation



B Pelvernes*	en me posant des questions s	Habituel	Non
			habituel
			**
Traitement	-Le traitement a-t-il été bien administré ? -Le traitement a-t-il été efficace ?		
Transit	-Le rythme de mise aux toilettes de mon enfant a-t-il été modifié ? -La consistance de ses selles est-elle modifiée ? -Est-il ballonné plus que d'habitude ? -A-t-il des nausées ? -A-t-il vomit ?		
	-De quels types sont les vomissements ? - Alimentaires - VERTS		URGENCE
Etat général	-Est-il fatigué, « grognon » ? -Est-il pâle, a t-il des cemes ? -A-t-il de la fièvre ? -Y a-t-il diminution de son appétit ?		
Alimentation	-Son rythme et/ou ses habitudes alimentaires ont ils été perturbés ? -Les conseils diététiques ont-ils été suivis ? -A-t-il consommé un aliment habituellement mai toléré ? -A-t-il bu suffisamment dans les jours précédents ?		
Entourage/ Environnement	-Y-a-t-il des personnes malades dans l'entourage (gastro, rhino) ? -Une contrariété a-t-elle pu perturbée mon enfant ?		
Antécédent chirurgicaux	-Colostomie		



Atelier « Médocs, lavements et compagnie » : Cartes de jeu



Connaître ses médicaments, leurs cibles et modes d'action

- Cartes médicaments
- Cartes lieux de l'action
- Cartes mode d'action

Aide à la gestion de l'exonération dans la MAR et dans la Maladie de Hirschsprung							
MEDICAMENTS	CIBLE	ACTIONS					
FORLAX	CÔLON	Non absorbé Augmente la teneur en eau des selles et leur volume Empêche le durcissement des selles et leur donne un aspect légèrement collant					
MOVICOL	CÔLON	Non absorbé, Contient des sels minéraux Augmente la teneur en eau des selles et leur volume Empêche le durcissement des selles et leur donne un aspect légèrement collant					
MICROLAX	RECTUM + SIGMOÏDE	Déclenche le réflexe défécatoire					
NORMACOL	RECTUM + SIGMOÏDE	Déclenche un réflexe défécatoire plus puissant, Agit sur le péristaltisme					
SUPPO. DE GLYCERINE	RECTUM	Lubrifie les selles ce qui favorise leur évacuation					
SUPPO. D'EDUCTYL	RECTUM	Déclenche le réflexe d'exonération et lubrifie les selles					
IRRIGATION TRANSANALE DISPOSITIF PERISTEEN®	CÔLON GAUCHE et CÔLON TRANSVERSE	Irrigation avec de l'eau du côlon gauche et transverse favorisant ainsi sa vidange	01 janvier 2025				



Atelier : « La valise ou préparer un départ en classe de découverte » : frise chronologique et mise en situation









- 1- Identifier les **besoins** et les **attentes** des parents et des enfants dans une situation donnée (départ pour une classe de découverte)
- 2- Identifier les bons interlocuteurs, **les informations à chercher**, les **actions** à réaliser et les **organiser** dans le temps
- 3- Identifier le matériel nécessaire à apporter dans une situation particulière.
- 4- Adapter son traitement et sa prise en charge à une situation particulière



Atelier « la valise » Rendus aux parents

LA VALISE – Ce qu'il ne faut pas oublier.

Temps	A faire — à vérifier — à mettre dans la valise		Notes
1 M avant	Prise de rdv avec l'équipe médicale		
	- Ordonnance		
	 Courrier pour l'équipe éducative 		
	 « Protocole » du TTT pendant le voyage 		
	Prise de rdv avec l'équipe enseignante		
	 Leur remettre un courrier explicatif de la pathologie et 		
	du TTT (type « emploi du temps » jour par jour)		
	 Désigner un référent pour l'enfant 		
	 Transmettre les coordonnées téléphoniques des 		
	soignants		
	 Points pratiques : chambres ? emplacement des 		
	toilettes ? déroulement du séjour ? repas ?		
	voyage d'A/R ? Commodités sur place ?		
	Commander le matériel nécessaire (stock de sondes Péristeen,		
	tampons rectaux pour la piscine,)		
2 S avant	Acheter le TTT / réceptionner la livraison de matériel		
	Se procurer les articles indispensables :	Ιп	
	 Changes / lingettes jetables dans les WC 	-	
	 Sacs à couches / Tupperware hermétique 		
	- Spray désinfectant		
	 Une lampe de poche avec piles 	╽╙	
	 Serviettes ultrafines (type « Décathlon ») 		
	- Un appareil photo	Ш	
1 S avant	Préparation de la valise avec l'enfant		
	- Carnet de santé	П	
	 Une grande valise : vêtements, changes 	╽╙	
	 Un petit sac à dos pour tous les jours, avec le « kit 		
	accidents »		
	Un dernier échange entre l'enfant et son référent ?		
Le jour J	Vérifier le contenu du sac à dos :		
	 Feuille récapitulative de son contenu (pour le refaire 		
	chaque jour)		
	 Feuille récapitulative du TTT pour l'enfant 		
	 Changes / slip / protège-slip 		
	- Lingettes jetables		
	 Sacs poubelle non transparents 	_	
	- Bouteille d'eau / jus de fruit		
	 Tampons / Sondes (pour les patients sous sondages) 	Lп	





Atelier « Vivre avec »: Photo-expression



- 1- Expliciter les représentations du groupe autour de la malformation ano-rectale ou de la maladie de Hirschsprung
- 2- Partager entre pairs sur son vécu



« Ma 1ère rentrée en maternelle »

Plan de l'école et Lieux /personnes ressources





























Directrice d'établissement







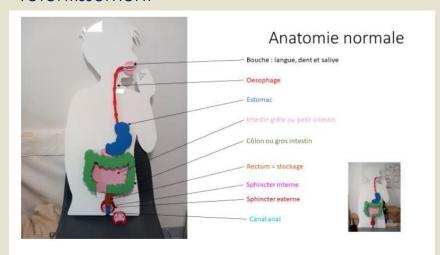




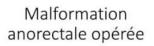
- 1- Envisager sereinement la première rentrée scolaire de son enfant
- 2- Identifier les lieux et personnes ressources
- 3- Savoir quoi dire et à qui

« Le voyage de la pomme » et « Il était une fois mon histoire » Un Puzzle 3D

- 1- Comprendre l'anatomie normale du tube digestif et Percevoir ses différences anatomiques
- 2- Explorer ce que l'on sait de son histoire et Aborder la malformation/ maladie et son retentissement







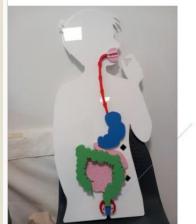






Maladie de Hirschsprung non opérée

Absence d'innervation d'une partie du côlon et du rectum



Maladie de Hirschsprung opérée

Pas de rectum
=
Pas de possibilité de stockage
Diminution de la sensation du besoin







« La Centrifugeuse »: Une centrifugeuse ménagère









- 1- Comprendre ce que sont les fibres
- 2- Distinguer fibres solubles et insolubles

« Maman, je mange dehors »: Menus de cantine scolaire







- 1- Développer un esprit critique devant des menus de cantine scolaire
- 2- Comment adapter le soir à la maison les menus familiaux ?

« Comment régaler mes copains!» et « A toutes les sauces!»: Atelier culinaire et Photoexpression

- Partager une expérience culinaire avec ses pairs dans une ambiance conviviale
- Prendre en compte, tout en dédramatisant, les contraintes de la vigilance alimentaire









- Expliciter les représentations du groupe autour de l'alimentation
- Redonner une place au « plaisir de manger » malgré les contraintes
- Prendre conscience de la multiplicité des représentations de l'alimentation

« T'inquiète, je gère! »: Séjour au Futuroscope





Apprendre à se gérer au quotidien:

- Evaluation des capacités d'anticipation et de gestion d'un séjour de vacances (son traitement et son hygiène de vie).

Adaptation:

- Vivre une expérience d'autonomie dans un cadre ludique,
- Rompre l'isolement et partager avec ses pairs sur son parcours de vie,
- Réfléchir sur son avenir à plus ou moins long terme



« Balance ton style » : Séance de shopping

- Aider à trouver son style, à affirmer sa personnalité,
- Contribuer à prendre confiance en soi.











ETP digital

 Paul, au Royaume de Tubdige: Conte raconté aux enfants Comprendre la digestion et le rôle des fibres dans la formation de la selle ainsi que le retentissement de la rétention sur sa propreté. (Youtube et en version papier)



• 4 Vidéos éducatives :

- le voyage de la pomme: anatomie, diététique
- 1,2,3 poussez: hygiène défécatoire
- Médocs, lavements et compagnie: traitement lieux d'action et rôle
- Mon sac à dos: départ en classe de découverte













L'e-ETP depuis 2020

- Thématiques : psychosociales en collectif et diététique en individuel
 - « Ma 1^{ère} Rentrée en maternelle » et « Les questions de mon enfant »
 - « En route pour le CP » et « Les mots pour en parler »
 - « Alimentation de mon enfant »
- Ouverture aux familles éloignées
- Diminution du coût pour les familles, pas de déplacement, voire moins de journée de repos pour « enfant malade »
- Disponibilité plus facile à gérer pour tous
- BEP difficile à réaliser pour les familles de province (manque de temps et/ou de soignants disponibles)
- Affluence pour les inscriptions, gestion de grand groupe



Au niveau des centres constitutif et de compétences



Groupe de réflexion ETP « Grand ouest »:

- Uniformisation des pratiques soignantes et éducatives
- Déclinaison des compétences à acquérir par les patients et leur famille
- Mise en place et/ou adaptations de programmes en région
- Partage d'ateliers et d'outils d'éducation
- Sensibilisation de certaines équipes moins avancées



Formation à l'animation et à la coordination spécifique à la filière NeuroSphinx

Création de réseaux pour les paramédicaux
 Echanges sur les pratiques professionnelles et éducatives
 Finalisation de programmes



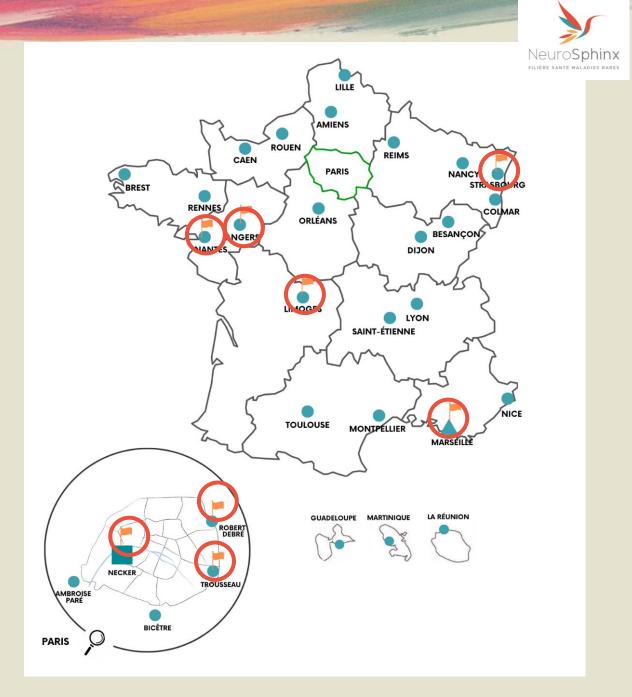
LE RÉSEAU MAREP MALFORMATIONS ANO-RECTALES ET PELVIENNES RARES





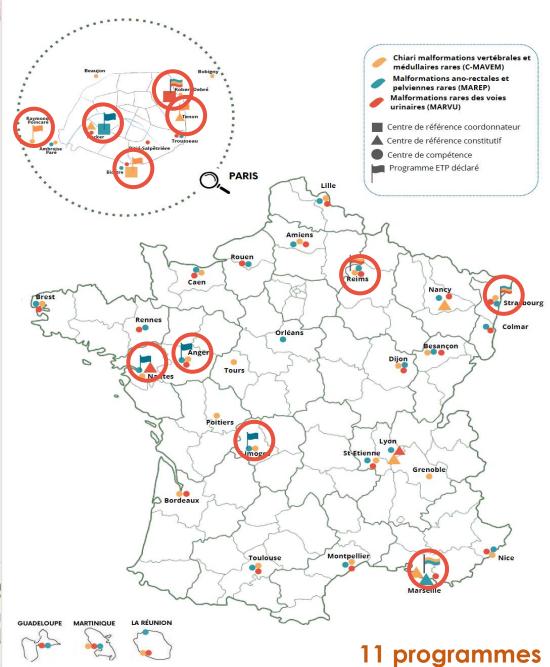
1 programme ETP au sein du Centre de Référence 1 programme ETP au sein du Centre Constitutif 6 programmes ETP dans les Centres de Compétences





CARTOGRAPHIE DES PROGRAMMES ETP DÉCLARÉS AU SEIN DE LA FILIÈRE NEUROSPHINX



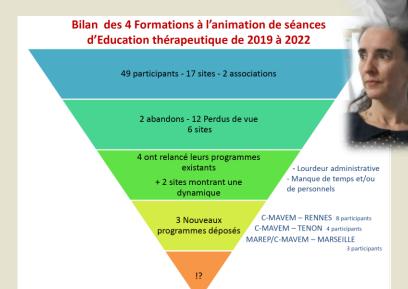


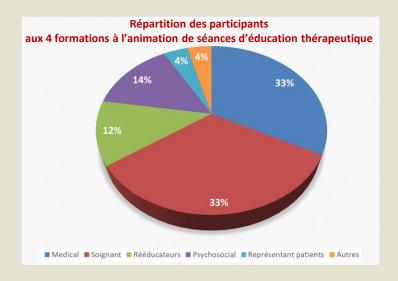














Problématiques rencontrées au développement de programmes



- Maladies chirurgicales rares !!
 Peu de personnel formé / Manque d'expérience, d'expertise
 Programmes (trop) souvent centrés sur le soin / le « faire » : lavements, sondages
- Honte, tabou > Isolement: Importance du collectif / Importance du psychosocial
 Difficile à mettre en œuvre: Petites cohortes surtout en province
 Disponibilités difficiles pour les soignants
 encadrement +/- aidant,
 - donc ateliers en dehors des horaires de travail......
- Rareté des professionnels de soins de support, des psychologues qui connaissent
- Disponibilité des familles, distance à parcourir, absentéisme à l'école au travail ...
- Les deuxièmes avis de patients inconnus qui veulent seulement des ateliers @ !!



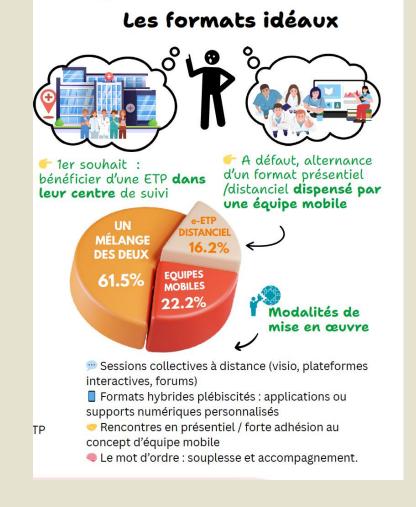
Enquete 2025 sur le réseau NeuroSphinx 120 familles répondantes











Perspectives

- Le PNMR4 nous porte! Axe 1 : les parcours de vie
- Développer une équipe mobile sur le Centre de référence : déplacement en support en régions / BEP réalisé par les équipes sur place
- Développer davantage de la eETP en complément du présentiel
- Développer davantage les groupes d'échanges entre pairs
- Collaborer avec les CPTS / DAC et l'Education Nationale



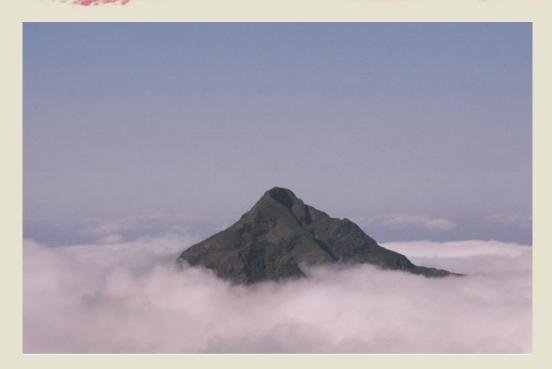


Aline, Tu nous manques

Bonne retraite!!









celia.cretolle@aphp.fr



http://neurosphinx.fr
Facebook/neurosphinx



http://hopital-necker.aphp.fr/marep/



