



DOSSIER DE PRESSE

A Bruxelles, le 04/03/2021 - Zoom sur les ressources pour aborder les multiples enjeux de la prise en charge et de la recherche sur les maladies rares à l'Hôpital des Enfants. L'ensemble des témoignages des patients et des soignants sur www.hud erf.be/notaunicorn et sur notre blog www.hud erf30.be.

Sommaire

- Le point sur les maladies rares et la recherche
- Le futur de la génétique appliquée aux maladies rares
- L'espoir de guérir bientôt de la mucoviscidose
- La transition entre pédiatrie et médecine adulte
- Perturbateurs endocriniens et l'enjeu du développement des enfants
- Les chances offertes par la mise en réseaux des experts
- L'importance de l'accompagnement psychosocial des maladies rares
- La magie des aliments
- Les expertises au service des patients touchés par une maladie métabolique
- Essais cliniques et recherche dans le domaine de l'épilepsie
- La recherche en bref : les chercheurs de la BKF vulgarisent la recherche sur les maladies rares

Propositions d'angles d'approche et contacts

Le point avec Pr Casimir, directeur de la recherche à l'HUDERF

Si vous souhaitez en savoir plus sur la recherche pédiatrique concernant les maladies rares, la relation entre clinique et recherche, l'importance des réseaux et de la multidisciplinarité dans le cadre des maladies rares ou encore comprendre les enjeux des progrès pharmaceutiques des dernières années, nous vous proposons de contacter le **Pr. Casimir**, directeur de la recherche à l'HUDERF et Président de l'Académie Royale de Médecine de Belgique.

Le futur de la génétique appliquée aux maladies rares

« Sonder les gènes des patients pédiatriques à la recherche des clés qui permettront de leur prodiguer les meilleurs soins possibles. »

Dr. Catheline Vilain, chef de clinique adjoint du département génétique décrypte pour nous les évolutions, enjeux et défis d'une discipline qui évolue à toute vitesse.

Dr. Vilain explore le dépistage des anomalies génétiques, le séquençage de leur mendéliome, l'évolution de la recherche de diagnostic (qui est passé de 5% à 45%) et l'importance de la multidisciplinarité. Avant-goût dans cet [article de blog](#).

L'espoir de guérir bientôt de la mucoviscidose

La mucoviscidose est la maladie rare la plus courante en Belgique. En Belgique, 1.200 patients sont concernés. Chaque année, 30 à 50 nouveaux patients sont dépistés. Souvent des nouveau-nés, mais aussi des adultes qui ont vécu toute leur vie avec une forme atypique de

mucoviscidose. Aujourd'hui, grâce aux progrès de la recherche et des médicaments, l'espérance de vie atteint quasi 50 ans si les traitements sont bien suivis. « *Nous espérons pouvoir proposer rapidement un traitement contre la mucoviscidose dans les années à venir* ».

Dr. Laurence Hanssens, chef de clinique, responsable de la clinique de Pneumologie-Allergologie et coordinatrice pédiatrique du Centre de Référence de Mucoviscidose de l'ULB – HUDERF est la personne ressource pour plus d'informations.

Avant-goût : [Lire l'article en entier](#).

L'enjeu de la transition à l'Hôpital des Enfants

Grâce aux progrès de la médecine, de plus en plus de patients pédiatriques touchés par une maladie chronique grave atteignent aujourd'hui l'âge adulte. Ils sont alors amenés à passer d'un service de pédiatrie à un service «adulte». Comment les équipes de l'Hôpital Universitaire des Enfants Reine Fabiola et celles des hôpitaux adultes s'organisent-elles pour que la transition entre ces deux types de prise en charge se déroule de manière optimale? Nous vous proposons d'en parler avec le **Dr. Devalck, chef de clinique en hématologie**.

« *Quand le patient quitte un établissement pour un autre, c'est toute l'équipe pluridisciplinaire gravitant autour de lui qui est amenée à changer* ». [Lire l'article en entier](#).

Perturbateurs endocriniens et l'enjeu du développement des enfants

Les perturbateurs endocriniens sont très présents dans notre quotidien. On les retrouve un peu partout, en quantité très variable : dans les vêtements, les aliments, les matériaux de construction, ... Leurs effets sur notre santé, et celle des enfants en particulier, ne sont que partiellement connus et de nombreuses recherches sont en cours. « *Ces hormones jouent un rôle fondamental comme celui de la reproduction, de la croissance, du système nerveux, etc. Si ces hormones ne peuvent pas se fixer sur leurs récepteurs, à cause de la présence de perturbateurs endocriniens, le signal hormonal est alors dérégulé voire inexistant.* » Le **Dr. Claudine Heinrichs**, chef de clinique en endocrinologie en parle dans ce blog ([Lire l'article en entier](#)) et se tient à votre disposition pour approfondir la thématique.

Les chances offertes par la mise en réseaux des experts

Trop souvent les patients souffrants de maladies rares n'ont pas accès à un traitement spécialisé près de chez eux. C'est pourquoi les états membres de l'Europe, les médecins et les patients ont unis leur force pour créer les réseaux européens de référence (ERN). Ce sont des plateformes virtuelles qui rassemblent l'expertise européenne et qui les mettent à la disposition de toute la communauté médicale. Ces réseaux aident les médecins à mettre un nom sur les maladies, étape importante pour le patient ! L'objectif est d'améliorer la qualité de vie des patients en échangeant et en faisant évoluer les connaissances médicales sur les maladies orphelines, de plus ce ne sont plus les patients qui voyagent mais bien l'expertise ! Quatre centres spécialisés de l'Hôpital des Enfants sont reconnus en tant que centres experts 'European Reference Networks'.

- **L'endocrinologie** : il existe un réseaux ERN dédié aux maladies endocriniennes « Endo-ERN ». Ces maladies endocriniennes rares se caractérisent par une activité hormonale trop intense, insuffisante ou inadéquate, la résistance aux hormones, une croissance tumorale dans les organes endocriniens, ou par des maladies ayant des effets sur le système endocrinien.
Contact : **Dr. Claudine Heinrichs**, chef de clinique en endocrinologie
- **La métabolique** : il existe un réseaux ERN dédié aux troubles héréditaires du métabolisme « MetabERN ». Ces maladies, qui sont plus de 700, sont rares à titre individuel, mais fréquentes collectivement. De nombreuses maladies métaboliques ont des implications graves pour les patients et peuvent parfois mettre leur vie en danger. Ces affections comprennent des troubles de tous les organes, peuvent survenir à tout âge, et nécessitent une collaboration multidisciplinaire entre différents professionnels.
Le réseau MetabERN vise à améliorer la vie des personnes affectées par ce groupe très hétérogène de maladies en les répartissant en sept catégories principales. Il s'agit du premier réseau paneuropéen et pan-métabolique en son genre. (Contact : **Dr. Corinne De Laet**, chef de clinique dans le département métabolique et nutrition.)
- **L'oncologie** : il existe un réseaux ERN dédié au cancer pédiatrique (héματο-oncologie) « ERN PaedCan ». Le cancer pédiatrique est rare et comporte plusieurs sous-types. Avec 20000 nouveaux cas de cancer récemment diagnostiqués chez les enfants en Europe et 6000 patients atteints de cancer pédiatrique qui décèdent chaque année, il reste la cause principale de décès à la suite d'une maladie chez les enfants de plus d'un an. Le réseau vise à augmenter le taux de survie au cancer chez les enfants ainsi que leur qualité de vie en favorisant la coopération, la recherche et la formation, avec l'objectif ultime de réduire les inégalités constatées dans les taux de survie et les capacités des soins de santé des États membres de l'UE. (Contact : **Dr Christine Devalck**, chef de clinique et responsable de la clinique d'Héματο-oncologie.)
- **La génétique** : il existe un réseau ERN dédié aux déficiences mentales liées à la génétique « ERN ITHACA ». Ce réseaux cherche à répondre aux besoins des personnes atteintes de malformations congénitales rares et de syndromes de déficience intellectuelle, diagnostiqués et non diagnostiqués. Les membres du réseau partagent les meilleures pratiques et diffusent des lignes directrices pour optimiser et améliorer la coordination des soins aux patients. Ils facilitent la formation et le renforcement des capacités dans le domaine. Ce réseau regroupe des chercheurs qui travaillent à l'élaboration de tests diagnostiques et de futures thérapies. (Contact : **Dr. Catheline Vilain**, chef de clinique adjoint du département génétique.)

L'importance de l'accompagnement psychosocial des maladies rares : portraits des dispositifs de prise en charge multidisciplinaires à l'HUDERF

L'impact social des maladies rares est important et le besoin de support médical et psychosocial est indispensable. C'est pourquoi nous organisons une prise en charge multidisciplinaire autour de l'enfant que ce soit au sein de l'hôpital ou à domicile. Et cette collaboration étroite se poursuit dans l'accompagnement de l'enfant et de sa famille, tout au long de leur vie. « Outre le côté pratique de n'avoir qu'un seul rendez-vous, cela permet aux différentes équipes qui suivent l'enfant de se coordonner au niveau des soins et des

traitements. Une maladie rare touche parfois plusieurs aspects médicaux et un traitement peut influencer une autre pathologie. Travailler en équipe multidisciplinaire, en collaboration avec les parents et l'enfant, permet d'éviter l'impact d'une décision sur un autre domaine de vie. Cette coordination est essentielle ». Si vous désirez plus d'informations sur la pluridisciplinarité de nos équipes, le diagnostic des pathologies rares appliqué aux maladies neuro-musculaires, nous vous proposons **Pr. Nicolas Deconinck**, directeur général médical (HUDERF), neuropédiatre et responsable du Centre des Maladies Neuromusculaires de l'ULB ou avec **Dr Christine Fonteyne**, chef de clinique responsable des équipes de liaison, de douleur et des soins palliatifs.

Avant-goût : [Lire l'article en entier](#).

La magie des aliments

Pour en savoir plus sur la chimie des aliments et en apprendre plus sur l'inclusion de la diététique dans les traitements et en apprendre plus sur la façon dont l'équipe se mobilise pour accompagner l'intégration de ces régimes stricts dans le quotidien des enfants et des familles à travers des ateliers et l'éducation thérapeutique mis en place à l'HUDERF pour permettre à la famille de favoriser l'adhésion au traitement, nous vous proposons d'en discuter avec **Silviane Podlubnai**, diététicienne en chef à l'HUDERF.

Le lien entre expertises au service des patients touchés par une maladie métabolique

Les maladies métaboliques altérant le fonctionnement cellulaire sont d'origine génétique. Pour les maladies métaboliques impliquant les protéines, les graisses et le sucre, il existe des traitements, mais ces maladies sont si rares que ce n'est pas le cas pour tous les patients. Grâce au dépistage néonatal systématique, un certain nombre de patients peuvent bénéficier d'une prise en charge précoce afin d'accompagner leur développement. Mais ces maladies peuvent aussi de manifester plus tard dans l'enfance ou à l'âge adulte, par des symptômes très variés qui restent parfois inexplicables. Actuellement 1000 à 2000 maladies sont répertoriées, mais les chercheurs estiment qu'il existe potentiellement 6000 maladies métaboliques. Les défis de l'odyssée thérapeutique pour les patients, les perspectives offertes par la génétique, l'importance du screening et du partage de connaissances entre professionnels etc. peuvent être abordés dans un entretien complet avec le **Dr. Corinne De Laet**, chef de la clinique de métabolisme et de nutrition et son équipe multidisciplinaire.

Essais cliniques et recherche dans le domaine de l'épilepsie

Environ un quart des enfants et adolescents avec épilepsies sont concernés par des formes d'épilepsies rares. La majorité de ces maladies sont aussi dites « orphelines » parce que les populations concernées ne bénéficient pas de traitement spécifique. Envie d'en savoir plus sur les essais cliniques internationaux qui aident les équipes de Hôpital des Enfants à proposer des solutions innovantes pour les patients qui n'ont pas eu de réponse aux traitements actuellement disponibles ? Nous vous proposons d'en parler avec le **Prof. Alec Aeby**, chef de clinique de Neurologie pédiatrique.



La recherche en bref :

Dr. Bushra Zucca, pédiatre en formation et boursière première année à BKF, fait une étude sur la drépanocytose, une maladie qui touche plus de 1 naissance sur 2000 à Bruxelles. C'est une maladie sanguine pour lequel on n'identifie pas encore tous les marqueurs dans le sang.

Dans cette étude, Dr. Zucca suit des enfants depuis la naissance jusqu'à l'âge de 8 ans pour associer certains paramètres sanguins à des complications de la maladie. A terme, ceci permettrait de détecter précocement les patients à risque de développer des complications sévères et d'adapter ainsi leur suivi et leur prise en charge.

Dr. Déborah Salik, pédiatre dermatologue et boursière 3ième année à BKF, développe une méthode de diagnostic pour les génodermatoses. C'est un groupe de maladies génétiques dermatologiques rares qui s'exprime très tôt dans la vie. Elles sont souvent sévères et peuvent mettre en péril la vie de l'enfant. Pour la plupart d'entre elles, il n'existe pas encore de traitement.

Ces maladies peuvent se ressembler entre elles, mais peuvent également être dues à des gènes différents, ce qui rend leur diagnostic très complexe pour le dermatologue. Le diagnostic génétique des génodermatoses permettra de mieux comprendre le fonctionnement de ces maladies et de mieux anticiper leurs complications. Ainsi, nous espérons améliorer la qualité de vie des patients et de leur famille. La connaissance des gènes responsables de ces maladies ouvrira également la voie aux thérapies géniques qui seront la future prise en charge des génodermatoses.



A propos de l' association « The Belgian Kids' Fund for Pediatric Research (BKF) » Le Fonds Scientifique de l'Hôpital Universitaire des Enfants Reine Fabiola (HUDERF) a été créée en 1995 par des médecins de l'HUDERF désireux de promouvoir la recherche pédiatrique. Cette asbl a pour mission d'offrir à de jeunes chercheurs la possibilité de réaliser un projet de recherche dans le cadre d'une thèse de doctorat et d'acquérir des compétences essentielles au progrès de la santé de l'enfant. www.belgiankidsfund.be

Contact Presse :

Laurence Bosteels - 0474/34.53.63

Laurence.bosteels@hud erf.be

Responsable Projets - The Belgian Kids' Fund

A propos de l'HUDERF

L'Hôpital Universitaire des Enfants Reine Fabiola (HUDERF) est le seul hôpital belge exclusivement dédié aux enfants et aux adolescents. Il a pour missions :

- De soigner et d'accompagner l'enfant, l'adolescent et ses proches, par une prise en charge globale, multidisciplinaire, humaniste et d'excellence.
- D'assurer un enseignement et une recherche de haut niveau par une démarche continue d'innovation et de développement des connaissances.
- De contribuer activement à l'éducation à la santé.

En mettant tout en œuvre pour le bien-être de l'enfant, notre hôpital contribue à ce qu'il soit acteur de son propre développement et s'épanouisse dans la société.

L'HUDERF en chiffres : 183 lits, près de 135.000 consultations, 36.000 passages aux urgences et plus de 41.000 journées d'hospitalisation par année. Plus de 1000 personnes y travaillent aujourd'hui.

Contact presse

Maud ROUILLE – 02 477 36 12

0490 493 111

Maud.rouille@hud erf.be

PORTAIL PRESSE & galerie médias <https://hud erf.prezly.com/>