



28 février - Rare disease day – Journée mondiale des maladies rares

## Dossier – La prise en charge des enfants atteints de maladies rares

À travers le monde, 75% des personnes touchées par une maladie rare sont des enfants. Souvent synonymes de complexité, les maladies rares nécessitent une coordination entre tous les acteurs qui évoluent autour de l'enfant et de ses proches pour les accompagner tant sur le plan social que médical, de l'hôpital au domicile. Présentation des dispositifs mis en place par les équipes de l'Hôpital Universitaire des Enfants Reine Fabiola.

### Mais d'abord, qu'est-ce qu'une maladie rare ?

## Les maladies rares

### Chez les enfants

Une maladie est dite rare lorsqu'elle touche moins d'1 personne sur 2000. Chaque maladie est rare mais ensemble, elles concernent 6% de la population, soit 600 000 belges, 30 millions d'européens et 300 millions de personnes dans le monde. La rareté de chaque maladie et la diversité entraînent une difficulté de diagnostic et de suivi. Le plus souvent, les maladies rares sont des maladies sévères, chroniques, évolutives, porteuses de handicap et diminuant l'espérance de vie. Pour la plupart, il n'y a pas de traitement curatif, mais des soins appropriés peuvent améliorer la qualité et la durée de vie.

#### TELEMENT RARES ?

De 6000  
à 7000

c'est le nombre de maladies rares identifiées jusqu'à aujourd'hui

#### ET CHEZ LES ENFANTS ?

75 %

des maladies rares touchent des enfants, et 30% des patients atteints d'une maladie rare décèdent malheureusement avant l'âge de 5 ans

#### DES ORIGINES GÉNÉTIQUES

Les maladies rares ont une origine génétique identifiée dans

80 %

des cas. Les autres peuvent être de nature infectieuse (bactérienne ou virale), allergique, dégénérative ou proliférante...

#### Un diagnostic rapide

Des parcours de soins multidisciplinaires  
Un accès à des traitements innovants  
Le développement des collaborations et des échanges entre laboratoires, prestataires de soins,

#### Centres d'Expertises au sein du réseau

ULB-VUB  
et au sein des Réseaux Européens de Référence (ERN)

Grâce à leur appartenance à l'Université Libre de Bruxelles, l'Hôpital Universitaire des Enfants Reine Fabiola comme l'Hôpital Erasme proposent une prise en charge globale des patients et des familles touchés par une maladie rare, avant la naissance jusqu'à l'âge adulte. Et ce depuis le diagnostic jusqu'au traitement.

Sources :  
Orphanet, Plan maladies rares



Les maladies rares sont considérées comme telles lorsque leur fréquence est de 1 pour 2000 patients. Actuellement, 7000 maladies rares sont répertoriées. La plupart sont génétiquement déterminées, mais d'autres anomalies dont les gènes ne sont a priori pas génétiques existent également : cancers rares, maladies auto-immunes, malformations congénitales, quelques maladies toxiques ou infectieuses.

Les maladies rares concernent 6% de la population (30 millions d'Européens et 300 millions dans le monde). 75% des personnes avec une maladie rare sont des enfants. Seulement 5% des maladies rares ont un traitement (500 médicaments sont approuvés).

Le plus souvent il s'agit de maladies sévères, chroniques, évolutives, porteuses de handicaps, diminuant l'espérance de vie. Pour la plupart, il n'y a pas de traitement curatif, mais des soins appropriés peuvent améliorer la qualité et la durée de vie. « En cas de maladie rare, le diagnostic peut parfois être long avant que nous puissions arrêter un nom ou une pathologie. Nous échangeons énormément avec nos confrères et nous travaillons en équipe autour de chaque patient », explique le Professeur Nicolas Deconinck, Neurologue pédiatrique.



### **Accompagner l'enfant atteint d'une maladie rare : un travail d'équipe**

Les maladies rares ont de nombreuses répercussions sur le patient et sa famille. À l'HUDERF, tout est mis en place pour simplifier au maximum le parcours médical, mais aussi la vie quotidienne du patient. « *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* », explique le Pr Deconinck.

Une fois diagnostiqués, les enfants atteints de maladies rares viennent au minimum deux fois par an à l'Hôpital des Enfants, en fonction de la lourdeur de la pathologie. Une consultation multidisciplinaire est organisée à l'hôpital, lors de laquelle le patient et ses parents rencontrent en même temps médecins, infirmières, psychologues et membres de l'équipe Globul'Home.

« *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* », explique le Pr Deconinck.

### **Faciliter et accompagner la vie à domicile**

De manière générale, les parents font part de leurs difficultés d'organisation engendrées par le diagnostic et le suivi de ces maladies rares. Un patient atteint d'une maladie rare rencontre en effet un ou plusieurs obstacles : sur le plan de la mobilité, de l'alimentation, de la scolarisation, de l'insertion professionnelle, des parcours administratifs, des appareillages, des aménagements de la maison, de l'accompagnement thérapeutique et psychosocial, de la gestion de la douleur...

Une équipe constituée de pédiatres, infirmiers, psychologues, assistants sociaux et collaborateurs administratifs de l'Hôpital des Enfants intervient à domicile pour accompagner les soins et la vie à la maison : Globul'Home. Son objectif ? Améliorer la qualité de vie des patients et de leurs proches en coordonnant les soins dans un environnement familial. L'équipe facilite la communication de tous les acteurs qui évoluent autour de l'enfant et de sa famille, selon leurs besoins évolutifs. Service de seconde ligne, cette équipe de liaison, est de faire, comme son nom l'indique, le lien entre les équipes hospitalières de première ligne, les différents intervenants externes à l'hôpital (kinésithérapeutes, médecins généralistes, mutualités, entreprises de matériel médicalisé, écoles...) et la maison.

<https://www.hud erf.be/fr/pluri/liaison/>

### **L'exemple de l'amyotrophie spinale**

<https://hud erf.prezly.com/s/eaba1d0c-29d0-4408-b038-024ff342afde>

--- Fin du communiqué de presse ---



Hôpital Universitaire  
des Enfants Reine Fabiola

Universitair Kinderziekenhuis  
Koningin Fabiola

ULB

*Si vous souhaitez interviewer l'un des membres de l'équipe pluridisciplinaire de l'Hôpital Universitaire des Enfants Reine Fabiola, merci de prendre contact avec Amélie Putmans – par email [amelie@racin.eu](mailto:amelie@racin.eu) ou par téléphone 0477 200 970.*

### **L'HUDERF sur les réseaux sociaux**

- Blog : [www.hud erf30.be](http://www.hud erf30.be)
- Facebook : <https://www.facebook.com/HUDERFUKZKF/>
- YouTube : <https://www.youtube.com/user/hopitaldesenfants>
- Twitter : [https://twitter.com/HUDERF\\_UKZKF](https://twitter.com/HUDERF_UKZKF)

### **A propos de l'Hôpital Universitaire des Enfants Reine Fabiola**

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 200.000 patients en ambulatoire, dont 40.000 urgences et plus de 47.000 journées d'hospitalisation par année. 950 personnes y travaillent aujourd'hui, parmi lesquelles près de 235 médecins et 540 soignants et/ou paramédicaux.

[www.hud erf.be](http://www.hud erf.be)

### **Contact presse et informations complémentaires**

Maud Rouillé - Responsable communication

[Maud.rouille@hud erf.be](mailto:Maud.rouille@hud erf.be)

0490/493.111

Amélie Putmans – Racin Communications

[amelie@racin.eu](mailto:amelie@racin.eu)

0477 200 970