

Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Agénésie transversale de l'avant-bras

Hôpitaux de Saint-Maurice

Centre de référence des anomalies du développement et syndromes
malformatifs d'Ile de France (CEREFAM)

Site constitutif

Filière AnDDI-Rares

Texte du PNDS

Septembre 2021

Coordonnateurs : **Dr Nathaly Quintero-Prigent**
Dr Frédéric Clavier

Sommaire

Synthèse à destination du médecin traitant	5
1. Introduction	6
1.1. Définitions	6
1.2. Embryologie	6
1.3. Epidémiologie.....	7
2. Objectifs du protocole national de diagnostic et de soins	7
3. Dépistage, diagnostic et évaluation initiale.....	7
3.1. Objectifs.....	8
3.2. Professionnels impliqués et modalités de coordination	8
3.3. Circonstances de découverte.....	8
3.3.1. Découverte en période anténatale	8
3.3.2. Découverte à la naissance.....	10
3.4. Confirmation du diagnostic.....	10
3.4.1. Examen clinique.....	10
3.4.2. Imagerie	10
3.4.3. Diagnostic différentiel.....	10
3.5. Conseil Génétique.....	11
3.6. Evaluation de la sévérité de l'agénésie	12
3.7. Annonce du diagnostic et information du patient	12
3.7.1. Annonce anténatale	12
3.7.2. Annonce à la naissance.....	13
3.7.3. Aspects psychologiques de l'annonce.....	13
4. Prise en charge thérapeutique.....	14
4.1. Objectifs.....	14

4.2. Professionnels impliqués et modalités de coordination.....	15
4.3. Prise en charge thérapeutique.....	15
4.3.1.La prise en charge chirurgicale	15
4.3.2.L'appareillage.....	16
4.3.3.La rééducation et l'apprentissage	19
4.3.4.L'activité physique et les loisirs	20
4.4. Éducation thérapeutique du patient	22
4.5. Les aspects psychologiques de l'ATAB	23
4.6. Démarches administratives	23
4.6.1.Affections longue durée	23
4.6.2.Maison Départementale des Personnes Handicapées	23
4.7. Recours aux associations de patients	24
5. Suivi	24
5.1. Objectifs	24
5.2. Professionnels impliqués et modalités de coordination.....	24
5.3. Rythme et contenu des consultations.....	25
5.3.1.En absence de réalisation de prothèse	25
5.3.2.En cas de réalisation d'une prothèse	25
5.4. Examens complémentaires	26
5.5. Scolarité	26
5.6. Transition de l'âge pédiatrique à l'âge adulte.....	26
5.6.1.Suivi du dossier médical.....	27
5.6.2.Organisation des consultations.....	27
5.6.3.Appareillage par prothèse.....	27
5.6.4.Vie sociale	27
5.6.5.Activité professionnelle, statut de travailleur handicapé.....	28
5.6.6.Permis de conduire et adaptation d'un véhicule ou une motocyclette	28
5.6.7.ATAB et handicap	29

Annexe 1. Liste des participants.....	30
Annexe 2. Centres de référence, centres de compétence et autres centres spécialisés	34
Annexe 3. Coordonnées Filière de Santé	38
Annexe 4. Les associations de patients	42
Annexe 5. Feuille consultation anténatal du Centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs d'Ile de France (CEREFAM) Site constitutif	43
Annexe 6. Fiche de recommandations pour « annoncer une mauvaise nouvelle ». Document élaboré par la Haute Autorité de Santé	45
Annexe 7. Visuel Programme d'éducation thérapeutique sur les anomalies des membres (ETAM) CEREFAM, Hôpitaux de Saint-Maurice	49
Annexe 8. Lettre type pour une demande de dossier médical	50
Bibliographie	51

Liste des abréviations

ALD	Affection de longue durée
ASSEDEA	Association d'étude et aide aux personnes concernées par les malformations de membre
ATAB	Agénésie transversale de l'avant-bras
ATMS	Agénésies transverses du membre supérieur
CEREFAM	Centre de référence pour les anomalies des membres
CEREMH	Centre de ressources et d'innovation mobilité handicap
CPDPN	Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Prénatal
EAPAS	Enseignants spécialisés dans l'activité physique adaptée et santé
ETAM	Education thérapeutique de patients avec anomalies de membres
ETP	Education thérapeutique de patient
HAS	Haute Autorité de Santé
HDJ	Hôpital de jour
HSM	Hôpitaux de Saint-Maurice
HMS	Handicap Motards Solidarité
IMG	Interruption médicale de grossesse
IRM	Imagerie par résonance magnétique
MDPH	Maison départementale des personnes handicapées
MESH	Musique et situations de handicap
MPR	Médecin de médecine physique et réadaptation
MPR	Médecine physique et réadaptation
PE	Prothèse esthétique
PM	Prothèse mécanique
PMYO	Prothèse myoélectrique
PNDS	Protocole National de Diagnostic et de Soins
RNMH	Réseau National Musique et Handicap
SA	Semaines d'aménorrhée

Synthèse à destination du médecin traitant

L'agénésie transversale de l'avant-bras est une malformation congénitale sporadique, sans base génétique, le plus souvent isolée. Selon Froster-Iskenius U.G. & Baird P.A, l'incidence de cette pathologie est estimée à 1,7 pour 10 000 naissances. Cette atteinte est caractérisée par une absence de développement partiel ou complet d'un membre ou d'un segment de membre. Pour l'agénésie transversale de l'avant-bras (ATAB), l'atteinte siège majoritairement à l'union tiers proximal–tiers moyen du membre.

Le diagnostic peut être fait lors des échographies obstétricales anténatales mais la confirmation se fait à la naissance et se traduit par un aspect d'amputation. L'enfant et sa famille sont généralement adressés dans un centre de référence ou un centre de compétence afin qu'une consultation multidisciplinaire soit réalisée. Cette consultation associe un chirurgien orthopédiste et/ou un médecin de médecine physique et réadaptation (MPR), un ergothérapeute et un psychologue. Elle a pour but de confirmer le diagnostic, d'éliminer le diagnostic différentiel de maladie des brides amniotiques et d'expliquer les possibilités et capacités fonctionnelles du membre supérieur de l'enfant à naître ainsi que de proposer une prise en charge et un suivi multidisciplinaire.

La prise en charge au cours des différentes étapes de la vie de l'enfant consistera en un suivi médical en consultation. Un appareillage pourra être réalisé et un accompagnement psychologique sera proposé en fonction des besoins des enfants et des parents. La prise en charge chirurgicale est exceptionnelle et aucun traitement médicamenteux n'est nécessaire.

Il existe une association nationale de parents nommée ASSEDEA qui a pour objectif d'apporter du soutien aux familles d'enfants nés avec une malformation de membres. Depuis sa création en 1975, les bénévoles de l'association facilitent la rencontre et l'échange avec des parents ou des enfants qui vivent des expériences similaires. L'ASSEDEA cherche à aider et accompagner les familles afin d'améliorer la qualité de vie de leurs enfants (www.assedea.fr).

1. Introduction

1.1. Définitions

L'agénésie transversale de l'avant-bras (ATAB) fait partie des agénésies transverses de membre supérieur (ATMS). C'est donc une des formes d'anomalies réductionnelles des membres. Cette agénésie résulte d'un arrêt brutal de croissance d'un des bourgeons des membres supérieurs au cours du deuxième mois de grossesse. L'hypothèse la plus communément admise est un accident vasculaire précoce, proposée par Hoyme H.E. *et al.*

Le terme « amputation congénitale » n'est pas approprié, car le mécanisme est une absence de formation et non une section sur un membre déjà formé. Cette appellation, outre sa signification traumatisante (du latin « *amputare* » signifiant couper), est donc à éviter, bien que ce terme soit couramment employé dans la littérature francophone ou anglophone. De la même façon, l'agénésie, qui signifie l'absence totale de développement, est un terme inexact, puisque toute ou une partie de l'avant-bras existe et que le segment brachial est normal.

Il serait plus adéquat d'utiliser le terme d'ectromélie transversale de l'avant-bras, rendant ainsi compte qu'une partie de l'avant-bras est présente. Tout l'enjeu est d'analyser les structures existantes utilisables en vue du traitement et en particulier de l'appareillage.

Cependant, le terme que nous utiliserons tout au long de ce PNDS sera celui de « **agénésie transversale de l'avant-bras** » car c'est le plus fréquemment utilisé par les professionnels de santé.



Fig. 1

1.2. Embryologie

Le membre supérieur se forme entre la 4^{ème} et la 7^{ème} semaine(s) à partir d'un bourgeon mésenchymateux qui apparaît, dans l'espèce humaine, au 26^{ème} jour et qui fait l'objet d'une différenciation progressive selon 3 axes : l'axe proximo-distal (de la racine vers l'extrémité du membre), l'axe dorso-ventral (depuis le dos de la main vers la paume), et l'axe pré-postaxial (depuis le pouce vers le 5^{ème} doigt). De nombreux gènes sont impliqués dans le développement des membres. Ces gènes sont parfois pléiotropes, expliquant alors que leurs anomalies puissent s'accompagner d'autres malformations.

Les ectromélies transversales bilatérales sont exceptionnelles, syndromiques ou non et le plus souvent de cause génétique.

Dans les ectromélies transversales isolées de l'avant-bras, l'hypothèse d'une ischémie a maintes fois été évoquée pour expliquer cette anomalie isolée d'un membre. En effet, le caractère unilatéral évoque principalement une cause locale. Les mécanismes qui aboutissent à cette occlusion vasculaire localisée restent inconnus.

1.3. Epidémiologie

C'est la plus fréquente des malformations réductionnelles des membres, qui ont une prévalence de 7/10 000, les malformations des membres, toutes anomalies confondues ayant une prévalence de 2/1000. Il existe une prévalence masculine (*sex ratio* 3,5 /1) et le membre supérieur gauche est deux fois plus souvent atteint que le droit, dans l'ensemble des anomalies réductionnelles. Toutefois la forme typique d'ectromélie transversale de l'avant-bras s'observe de façon équivalente dans les deux sexes.

Le diagnostic de certitude de cette maladie est établi à la naissance de l'enfant par l'examen clinique. Il peut être fait lors des échographies anténatales, notamment lors de l'échographie morphologique effectuée à la 22^{ème} semaine d'aménorrhée, ou même avant.

2. Objectifs du protocole national de diagnostic et de soins

L'objectif de ce protocole national de diagnostic et de soin (PNDS) est de détailler toutes les étapes du suivi des patients atteints d'une agénésie transversale de l'avant-bras. Ce texte liste tous les professionnels de santé susceptibles de rencontrer, ou de prendre en charge ces patients afin de proposer une prise en charge optimale.

Le PNDS peut servir de référence au médecin traitant (médecin désigné par le patient auprès de la Caisse d'assurance maladie) en concertation avec le médecin spécialiste, pour établir le protocole de soins conjointement avec le médecin et le patient, dans le cas d'une demande de déclaration d'une affection de longue durée hors liste ou pour la constitution d'un dossier auprès de la maison départementale des personnes handicapées (MDPH).

Cette malformation demande une concertation enfant – famille – médecin – chirurgien – rééducateur – psychologue afin de proposer le meilleur accompagnement possible (choix de prothèse, rééducation, choix d'activités...) à chaque moment clé de la vie de l'enfant. Le traitement de cette anomalie ne passe pas par un traitement médicamenteux.

Un document plus détaillé ayant servi de base à l'élaboration du PNDS et comportant notamment l'analyse des données bibliographiques identifiées (argumentaire scientifique) est disponible sur le site internet du Centre de Référence pour les Anomalies de Membres (CEREFAM) : www.cerefam.fr.

3. Dépistage, diagnostic et évaluation initiale

Dans l'évaluation initiale, il est indispensable d'effectuer un diagnostic clinique simple, de rechercher d'éventuelles anomalies associées et de partager les informations sur le suivi et la prise en charge à long-terme.

3.1. Objectifs

Les objectifs du diagnostic et de l'évaluation initiaux sont les suivants :

- Apporter aux parents des informations sur l'anomalie lors d'un diagnostic anténatal ;
- Étant donné qu'il s'agit d'une anomalie congénitale, le plus souvent la première consultation est réalisée précocement (voire même parfois dès la période prénatale). C'est le moment d'exposer les différentes hypothèses responsables de cette malformation ;
- Informer les parents sur les différentes modalités de prise en charge qui pourraient être proposées ;
- Expliquer les options d'accompagnement possibles pour le patient et sa famille durant toute la croissance de l'enfant ;
- Informer les familles et leur entourage sur l'existence des différentes associations de patients et communiquer les adresses et coordonnées des contacts.

3.2. Professionnels impliqués et modalités de coordination

Idéalement, les consultations sont pluridisciplinaires et le travail est coordonné par un médecin de médecine physique et réadaptation (MPR) ou un chirurgien orthopédique dans un centre de référence ou de compétence spécialisé.

Les professionnels les plus souvent impliqués, médicaux et paramédicaux, sont les suivants (citation par ordre alphabétique) :

- Assistante sociale ;
- Médecins (chirurgien orthopédiste, échographiste, généticien clinicien, MPR, obstétricien, pédiatre, radiologue) ;
- Psychologue ;
- Sage-femme, etc.

Le patient et ses parents ne seront pas nécessairement amenés à rencontrer tous les professionnels de santé présents dans cette liste et le choix se fera en fonction des besoins spécifiques du patient.

3.3. Circonstances de découverte

Il existe 2 circonstances de découverte, en anténatal et à la naissance.

3.3.1. Découverte en période anténatale

Le diagnostic peut être fait à l'échographie. En France, les recommandations non obligatoires sont de réaliser 3 échographies par grossesse (une par trimestre). Le compte-rendu, de ces échographies de dépistage, doit préciser au 1^{er} et au 2^{ème} trimestre la « présence de 4 membres avec 3 segments par membre ». La période optimale d'exploration des membres se situe entre la 12^{ème} et la 26^{ème} semaine d'aménorrhée (SA) cependant, en raison des difficultés techniques, il sera parfois impossible de faire le diagnostic. Après 26 SA, il peut être difficile d'avoir une bonne évaluation échographique car les membres peuvent être difficiles à visualiser en raison de l'encombrement utérin par le fœtus (mouvements du fœtus moins importants, diminution relative du liquide amniotique). La découverte de toute anomalie fœtale doit entraîner une enquête morphologique complète à la recherche de signes associés car les anomalies des membres peuvent être associées à d'autres malformations au sein de syndromes

polymalformatifs. Cette évaluation est importante dans le cadre du diagnostic différentiel de l'ATAB, puisque celle-ci est isolée.

Une fois le diagnostic d'ATAB posé, l'échographiste doit se limiter à la description factuelle de l'anomalie et éviter tout commentaire pronostique : il doit adresser le couple dans un Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Prénatal (CPDPN) afin qu'une équipe expérimentée dans cette pathologie l'accueille. C'est à distance du choc de l'annonce, que le couple pourra recevoir, plus sereinement, les informations sur la malformation de l'enfant à naître. La réalisation d'investigations génétiques complémentaires en cours de grossesse est discutée au sein du CPDPN dans les plus brefs délais. Elles ne sont pas justifiées en cas d'ATAB isolée.

Une consultation pluridisciplinaire anténatale, dans un centre de référence ou de compétence spécialisée, doit alors être proposée. Son objectif est d'expliquer l'agénésie transversale de l'avant-bras et d'informer les parents des grandes lignes de la prise en charge de l'enfant à venir.

Dans certaines situations, une patiente peut être amenée à faire une demande d'interruption médicale de grossesse (IMG). Cette demande sera discutée, au cas par cas, par l'équipe d'un CPDPN.

- **Imagerie complémentaire en période anténatale**

Les outils d'imagerie mis à disposition reposent tout d'abord sur l'échographie 2D dans le cadre du suivi de la grossesse. Les examens de 2^{ème} intention sont l'échographie 3D, le scanner spiralé qui seront proposés en fonction des anomalies.

- a) **L'échographie 3D**

L'échographie 3D permet, en cas de découverte d'anomalies lors de l'échographie 2D, de mieux visualiser certains segments de membre.

L'échographie 3D, qui est statique, permet l'obtention d'une image de haute définition pour une analyse fine d'un fragment de l'anatomie fœtale. Elle peut être associée au codage Doppler pour la visualisation des structures vasculaires.

- b) **Le scanner spiralé**

Il s'agit d'un scanner 3D, multi-barrettes et peu irradiant, qui permet de visualiser le squelette dans les 3 plans de l'espace. Celui-ci est habituellement réalisé à partir de la 25-27^{ème} SA afin de pouvoir être interprété. Il est proposé dans le cadre d'un complément de diagnostic de malformations (début de 3^{ème} trimestre), ou pour préciser les anomalies identifiées plus précocement. Le scanner fœtal présente comme avantage d'obtenir des images précises du contenu utérin à un terme tardif, de faire des reconstructions morphologiques précises des os en éliminant les superpositions. Cependant, il expose la mère et le fœtus à des radiations ionisantes. Par ailleurs, la qualité des images est inconstante en raison de l'importance des mouvements du fœtus et du terrain maternel. Ses indications sont restreintes et reposent sur l'avis d'un CPDPN.

- c) **L'IRM fœtale**

Il n'est pas nécessaire de recourir à une IRM, sauf si un bilan complémentaire est indispensable.

3.3.2. Découverte à la naissance

La rencontre avec un bébé différent de celui qui était attendu, au moment de l'accouchement et en l'absence de diagnostic anténatal, reste un moment bouleversant pour les parents. Un examen clinique complet en présence du ou des parent(s) doit être rapidement réalisé à la maternité et les professionnels ne doivent en aucun cas avoir une attitude de fuite, même si dans la majorité des cas, ils n'ont jamais été confrontés à cette situation du fait de la rareté de la malformation. L'annonce doit être faite par deux professionnels (médecin et sage-femme ou médecin et infirmière) dans un lieu calme et adapté. L'avis du spécialiste (orthopédiste, MPR) doit être sollicité dès le séjour en maternité ou très rapidement après la sortie. La prise en charge dans un centre de référence ou de compétence doit être proposée dès le début pour qu'un suivi par une équipe pluridisciplinaire puisse être mis en place.

3.4. Confirmation du diagnostic

3.4.1. Examen clinique

Le diagnostic est uniquement clinique : absence d'une partie de l'avant-bras et de la main). L'articulation du coude est présente.

L'examen clinique initial recherche et détermine :

- Le niveau de l'agénésie ;
- La mobilité du coude et de l'épaule ;
- L'état des téguments ;
- La trophicité des muscles pectoraux et l'aspect des glandes mammaires (afin d'écarter un syndrome de Poland) ;
- La recherche d'autres anomalies orthopédiques.

3.4.2. Imagerie

Une radiographie standard de l'avant-bras, prenant le coude de face et de profil, est réalisée lors de la 1^{ère} consultation pour apprécier la longueur du radius et de l'ulna et exclure l'existence :

- D'une luxation congénitale de la tête radiale ;
- D'une éventuelle synostose radio-ulnaire proximale.

3.4.3. Diagnostic différentiel

Il n'existe pas véritablement de diagnostic différentiel. De façon exceptionnelle, il est possible d'évoquer une maladie des brides amniotiques ; contrairement à l'ATAB, il n'existe pas de vestiges digitaux ou de sillons cutanés circonférentiels et l'atteinte unilatérale et proximale isolée est très peu fréquente. L'avis d'un généticien clinicien peut être nécessaire pour confirmer le diagnostic et écarter les diagnostics de malformations des membres supérieurs entrant dans des cadres syndromiques plus complexes, pouvant présenter un caractère génétique.

L'ATAB doit être distinguée des autres anomalies réductionnelles :

- L'amélie ou absence totale du membre (Fig. 2);
- Les anomalies réductionnelles longitudinales pré ou postaxiales (Fig. 3);
- La phocomélie dans laquelle le segment distal est appendu à la racine du membre (Fig. 4) ;
- L'ectrodactylie ou mains/pieds fendus qui correspond au défaut de développement des rayons médians (Fig. 5).

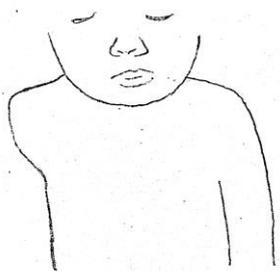
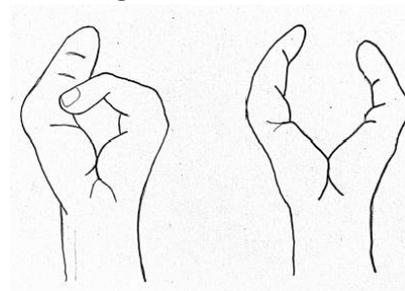


Fig. 2



Fig. 3



Il est important de s'assurer de l'absence d'anomalie ou de malformation associée, même mineure pouvant orienter vers un autre diagnostic. Cette question se pose essentiellement pour les anomalies réductionnelles distales (doigts), qui peuvent parfois être confondues avec une maladie des brides amniotiques, un syndrome de Poland (anomalie limitée aux doigts d'une seule main, de type symbrachydactylie, associée à une hypoplasie du muscle pectoral homolatéral), une brachydactylie de type B (pathologie réductionnelle distale atteignant les quatre extrémités à transmission autosomique dominante), un syndrome d'Adams Oliver (pathologie à transmission autosomique dominante ou récessive, avec anomalie réductionnelle des phalanges distales des quatre extrémités, associée à une aplasie cutanée du vertex) ou un syndrome d'Hanhart (pathologie sporadique caractérisée par des anomalies réductionnelles des 4 membres associées à une langue hypoplasique avec un frein lingual court). Dans ce contexte, l'enfant devrait être adressé à un généticien clinicien.

3.5. Conseil Génétique

La consultation de génétique est habituellement proposée de façon systématique pour un enfant présentant une malformation des membres, afin d'avoir une évaluation par un syndromologiste. L'ATAB est considérée comme un accident disruptif, lié parfois à une condition maternelle (tabagisme, thrombophilie) et les récurrences familiales sont exceptionnelles. Les ATAB sont attribuées à un accident vasculaire précoce responsable d'une mort cellulaire non programmée au niveau de la crête ectodermique apicale (AER),

petite zone sécrétant les facteurs de croissance nécessaires aux multiplications cellulaires au niveau de la zone mésenchymateuse sous-jacente (zone de progression).

Après avoir effectué l'examen clinique complet et consulté le bilan radiologique, le généticien effectue une enquête familiale qui, habituellement, ne retrouve aucun antécédent de malformation comparable. Des données épidémiologiques solides indiquent que l'immense majorité des ATAB sont sporadiques et que le risque de récurrence est équivalent à celui de la population générale dans la descendance et très faible dans la fratrie.

En pratique, les équipes de génétique clinique ne prescrivent pas de bilan génétique complémentaire dans les cas d'ATAB typique et émettent un conseil génétique rassurant aux parents quant au risque de récurrence lors d'une grossesse ultérieure.

3.6. Evaluation de la sévérité de l'agénésie

Il s'agit d'une malformation congénitale, isolée, non évolutive, très souvent identique entre chaque patient. Ces enfants ont rarement des moignons très courts et leur fonction est équivalente à ceux présentant un niveau de malformation plus proximal. Cependant, plus l'agénésie est distale, meilleure est la fonction du fait de la longueur de l'avant-bras. Il n'y a pas de risque de dysharmonie de croissance os/téguments, contrairement aux agénésies transversales de l'humérus.

3.7. Annonce du diagnostic et information du patient

Il existe deux cas de figures dans les ATAB : annonce anténatale et postnatale. Dans les deux cas, il est très important que les deux parents soient présents, afin que l'on soit certain que le message apporté par la consultation ne soit pas déformé ou réinterprété. L'aide d'un médiateur culturel ou d'un proche de confiance peut être utile lorsque la connaissance du français n'est pas suffisante.

3.7.1. Annonce anténatale

Une fois l'anomalie détectée, il est souhaitable d'organiser d'abord une consultation pour le couple avec une équipe d'un CPDPN, pour confirmer le diagnostic et évaluer le caractère isolé ou non de la malformation, et ensuite prévoir une consultation anténatale pluridisciplinaire au sein d'un centre de référence ou de compétence spécialisée, afin d'expliquer la malformation et d'exposer sa prise en charge. L'avis d'un généticien clinicien est recommandé pour confirmer l'étiologie.

Les parents peuvent être reçus directement dans les centres de référence ou de compétence, tout en sachant qu'une consultation dans un CPDPN doit être systématiquement proposée.

L'annonce d'une malformation congénitale est un véritable choc pour un couple avec la nécessité de temps, variable selon les couples, pour passer le cap de l'étape d'annonce à celle de l'information permettant de comprendre l'anomalie de leur futur enfant. Un intervalle de quelques jours entre l'annonce et la consultation anténatale est souhaitable.

Lors de la consultation anténatale, il est demandé aux parents d'apporter les différents examens d'imagerie en leur possession. Les parents peuvent s'entretenir avec différents professionnels de santé qui leur sont présentés. Idéalement, cette consultation est effectuée de façon multidisciplinaire en associant un(e) médecin MPR et/ou un(e) chirurgien(ne) orthopédiste, un(e) ergothérapeute, un(e) généticien(ne) et un(e) psychologue.

Après l'accueil du(des) futur(s) parent(s), une présentation de chaque personne présente à la consultation s'effectue.

Le recueil des différents antécédents (médicaux, chirurgicaux et thérapeutiques) des deux membres du couple est important. De même, il est indispensable de connaître le nombre des grossesses antérieures, l'existence d'une fratrie et les particularités éventuelles de la grossesse en cours (prise médicamenteuse, prise de tabac, d'alcool, existence de métrorragies...) (annexe 4). L'étude attentive des différentes échographies réalisées est indispensable.

Lorsque ces différentes données ont été recueillies, des explications sont alors données au couple sur l'ATAB. Les informations systématiquement données aux parents sont :

- L'ATAB n'est pas une anomalie génétique, et le risque de récurrence est minime en cas de nouvelle grossesse ou pour la future descendance de l'enfant, même si d'exceptionnelles récurrences familiales ont été rapportées (peut être suite à une exposition exogène non identifiée) ;
- La prise en charge future (chirurgie, appareillage, rééducation, etc.) ;
- Les coordonnées d'associations de patients et de familles atteints de la même malformation (ASSEDEA).

A l'issue de cette consultation, les coordonnées professionnelles (email et numéro de téléphone) de chaque membre de l'équipe sont données aux parents afin qu'ils puissent les contacter individuellement ou collectivement à l'issue de l'entretien. Une 2^{ème} consultation anténatale peut être organisée à la demande des parents.

Un courrier est ensuite adressé au CPDPN, au gynécologue traitant et au(x) médecin(s) qui suivent le couple. En cas de difficulté organisationnelle, cette consultation anténatale peut avoir lieu en téléconsultation.

3.7.2. Annonce à la naissance

Les parents découvrent la malformation au moment de la naissance et l'annonce du diagnostic peut être faite par un membre de l'équipe réalisant l'accouchement : le médecin gynécologue, la sage-femme ou le(s) pédiatre(s) qui suivront l'enfant à la maternité. Dans une grande majorité des cas, ces professionnels n'ont jamais été confrontés à cette pathologie du fait de sa très faible incidence. Ils doivent donc adresser rapidement l'enfant et ses parents auprès d'un CRMR spécialisé (anomalies du développement ou malformations des membres). Un soutien psychologique est indispensable pour la famille.

3.7.3. Aspects psychologiques de l'annonce

L'annonce, qu'elle soit anténatale ou à la naissance, arrive comme une réelle effraction dans le projet d'enfant du couple. La prise en compte des différents aspects psychologiques est donc essentielle. Chaque individu vit cette révélation de manière

différente en fonction de son histoire de vie. A la naissance, « *l'enfant imaginaire* » sera confronté à « *l'enfant réel* ». Pour les parents, il existe un écart entre les deux, ce qui demande un travail de deuil pour pouvoir accueillir l'enfant réel. Face au choc de l'annonce du diagnostic plusieurs réactions sont observées : la sidération, la colère et la culpabilité. La colère peut se diriger vers les professionnels qui ont décelé la malformation ou à l'équipe qui a fait l'annonce.

Au cours de la grossesse, le choix des mots utilisés pour parler de cet enfant à naître est difficile. Il s'agit d'un subtil équilibre dans les mots choisis pour informer les futurs parents et essayer de les rassurer sur les capacités fonctionnelles, la qualité de vie de leur futur enfant, les modalités de prise en charge et les aspects psycho-sociaux de la malformation. Dès ce stade, le recours à l'association de patients peut être utile.

La temporalité psychique propre à chaque parent ne correspond pas toujours à la temporalité médicale. Chacun des parents avance à son propre rythme, il est important de se mettre au pas de la personne. La réflexion pluri-professionnelle est donc primordiale. Après l'évocation du diagnostic, il est important de décrire la malformation, ses répercussions dans la vie quotidienne tout en évitant la dramatisation ou la banalisation. Il est indispensable d'adopter une juste distance professionnelle qui consiste à ne pas faire intervenir sa position personnelle.

La consultation anténatale a une vocation d'action préparatoire. Cependant, dans certains cas, elle peut ne pas rassurer complètement le couple. Il existe une continuité psychique entre la vie fœtale et l'enfance dans la relation précoce fœtus/parents. Il peut exister une angoisse, une peur, un sentiment de culpabilité et une ambivalence vis-à-vis de ce futur enfant qui ne correspond plus aux projections faites par le couple.

Le psychologue, en consultation anténatale ou en soutien d'une annonce à la naissance, est là pour accueillir cette détresse psychique et permettre sa prise de conscience et sa verbalisation en offrant à chacun des parents un espace d'écoute spécifique afin de prévenir également les dépressions qu'elles soient maternelles ou paternelles.

La méconnaissance des malformations rares peut être responsable de maladresses du corps médical et paramédical générant involontairement de la souffrance et de la détresse psychique chez les parents, pendant la grossesse ou à la naissance. Il existe donc un besoin évident de formation et d'information des professionnels de santé (gynécologues, sages-femmes, puéricultrices, pédiatres, etc.). La Haute Autorité de Santé (HAS) a publié en 2008 (annexe 5) des recommandations de bonnes pratiques pour annoncer un diagnostic difficile (https://www.has-sante.fr/jcms/c_698028/fr/annoncer-une-mauvaise-nouvelle).

4. Prise en charge thérapeutique

4.1. Objectifs

Les objectifs de la prise en charge des enfants ayant une ATAB sont :

- Faciliter l'autonomie dans les actes de la vie quotidienne, des activités sportives et de loisirs ;
- Proposer un accompagnement et un soutien psychologique du patient et de sa famille ;
- Instaurer une stratégie de prise en charge thérapeutique : chirurgicale, rééducative et médicale.

4.2. Professionnels impliqués et modalités de coordination

Les professionnels impliqués dans la prise en charge (par ordre alphabétique) sont les suivants :

- Assistante sociale ;
- Enseignant en Activités Physiques Adaptées et Santé (EAPAS) ;
- Ergothérapeute ;
- Médecin MPR et chirurgien orthopédiste ;
- Orthoprothésiste ;
- Pédiatre ;
- Psychologue.

Un patient n'est pas nécessairement amené à rencontrer tous les professionnels de santé proposés dans cette liste. Le choix est fait en fonction des besoins individuels du patient. La prise en charge en ergothérapie et la prise en charge psychologique peuvent être réalisées par des professionnels de santé n'appartenant pas au centre de référence ou de compétence.

La coordination de ces différents professionnels de santé est organisée au sein d'une équipe pluridisciplinaire. Différents programmes d'éducation thérapeutique (ETP) peuvent être disponibles dans certains centres de référence et compétence sur le territoire national ainsi que d'autres propositions thérapeutiques et de prévention.

Il n'y a pas de traitement médical pour la prise en charge des patients ayant une agénésie de membre. Le pédiatre et le médecin généraliste restent à l'écoute de l'enfant et de sa famille, mais sont peu impliqués dans la prise en charge de la malformation et dans la coordination du parcours de soin.

4.3. Prise en charge thérapeutique

Il est important de noter qu'il n'existe pas de *consensus* sur la prise en charge idéale de ces patients. En ce qui concerne l'appareillage par prothèse, chaque équipe a des habitudes différentes en fonction de l'âge et du(des) type(s) de prothèse(s).

4.3.1. La prise en charge chirurgicale

La prise en charge chirurgicale est rare et il n'existe pas de données statistiques à ce sujet. L'amélioration de la fonction peut passer par le port d'une prothèse et une intervention chirurgicale peut être nécessaire dans le but d'optimiser le port de celle-ci. Les interventions possibles sont :

a) Chirurgie cutanée

Les reliquats rudimentaires distaux ou des tuméfactions cutanées gênant l'appareillage ou posant des problèmes d'hygiène, peuvent être réséqués sans difficulté technique. Les extrémités distales dans les agénésies transversales de l'avant-bras ont souvent une bonne épaisseur des parties molles, sans problème de couverture cutanée ou de conflit lors de l'appareillage.

b) Chirurgie Articulaire

Des libérations articulaires pour traiter des raideurs, le plus souvent en flexion du coude, sont rarement pratiquées et nécessitent une rééducation importante avec une incertitude sur les résultats.

c) Chirurgie osseuse

- Recoupe osseuse :

La croissance axiale du radius ou de l'ulna peut entraîner un conflit avec le revêtement cutané du moignon gênant l'appareillage. Dans certains cas, une luxation de la tête radiale est associée, source de conflit avec l'emboiture de la prothèse. Une résection de la tête radiale peut alors être proposée.

- Allongement osseux :

Les enfants ayant des moignons très courts, ont une fonction moindre, équivalente à ceux présentant un niveau d'ectromélie affectant le segment brachial, à savoir l'absence de coude. Pour améliorer la fonction et permettre l'utilisation du coude, des allongements osseux, de plusieurs centimètres, peuvent être réalisés à l'aide de fixateurs externes circulaires (modèle Ilizarov ou autre) ou mono-planaire. Dans un avenir proche, la miniaturisation des implants magnétiques rendra peut-être possible des allongements osseux évitant les inconvénients de la fixation externe.

- Les prothèses ostéo-intégrées :

Dans l'avenir, des prothèses de croissance à ancrage osseux auront peut-être pour avantage d'obtenir une fixation plus stable. Les avancées techniques de cet appareillage devraient autoriser la prono-supination. Elles ne sont actuellement pas utilisées en pathologie congénitale.

d) Chirurgie nerveuse

Les avancées techniques majeures des prothèses myoélectriques, ont entraîné l'apparition de nouvelles techniques chirurgicales : les interventions de neuro-intégration (« *targeted reinnervation* »). Décrites chez les amputés traumatiques essentiellement adultes, l'objectif est de réorienter les nerfs périphériques pour optimiser différentes fonctions de la prothèse. Dans les agénésies transversales congénitales, avant d'utiliser ces techniques, se pose la question de la représentation corticale des structures anatomiques absentes ainsi que des variations anatomiques liées à la malformation. Le développement du rétro-contrôle sensoriel semble également une voie de recherche importante dans l'optimisation du port et de l'utilisation de ces prothèses.

e) Autres chirurgies

D'anciennes interventions de séparation du radius et de l'ulna dans le but de former une pince (procédé de Krukenberg) ont été décrites, mais progressivement abandonnées dans les formes isolées en raison de leur caractère inesthétique et des difficultés d'appareillage ultérieur. Cependant elles gardent quelques indications dans les formes bilatérales pour l'un des deux segments.

Les allo-transplantations, qui nécessitent des traitements immunosuppresseurs prolongés, ne sont pas indiquées dans les ATAB.

4.3.2. L'appareillage

La question de l'appareillage avec une prothèse de membre supérieur se pose dès l'annonce. Les parents pensent spontanément à donner à l'enfant « la main qui lui manque ». Elle a une fonction de réparation ou de compensation pour les parents et permet ainsi une sorte de « normalisation ». Dans la première année de vie de l'enfant, la prothèse est demandée par les parents et répond plus à leur propre besoin qu'à celui de

l'enfant. Cependant, l'appareillage n'est pas obligatoire dans la vie au quotidien puisque ces enfants montrent une très bonne adaptation.

Les indications et les bénéfices attendus et réellement apportés doivent donc être discuté(e)s en amont avec l'enfant et ses parents lors des différents moments où la mise en place ou la modification du type d'appareillage de l'enfant se pose.

Les appareillages (prothèses ou aides techniques) sont des outils permettant à l'enfant d'accomplir ses propres occupations. En ergothérapie, l'occupation fait référence aux groupes d'activités et de tâches de la vie quotidienne, nommées, organisées et pourvues d'une valeur et d'un sens pour les personnes et pour une culture. Certaines prothèses nécessitent uniquement des conseils d'usage et d'autres de l'apprentissage en rééducation pour les manier.

En l'état actuel des connaissances, aucune étude ne permet d'affirmer ou d'infirmer que l'absence de mise en place précoce d'une prothèse a un impact sur le développement de l'enfant ou sa capacité à s'adapter ultérieurement à une prothèse.

Il est important de savoir que le choix et la décision des parents (et plus tard de l'enfant lui-même) concernant l'appareillage n'est pas définitif. Ils peuvent changer d'avis, à n'importe quel moment, sur le port ou non d'une prothèse, ainsi que sur le type de prothèse que l'enfant utilise.

a) Les prothèses

En France, la prescription des prothèses s'effectue sur une ordonnance de grand appareillage et sont prises en charge à 100% par l'assurance maladie. Pour les enfants, le renouvellement est possible et remboursé une fois par an. Cependant, en cas de changement important de conformation de l'avant-bras, un renouvellement de la prothèse peut être réalisé plus précocement. Chez l'adulte, le renouvellement est possible tous les trois ans.

Deux philosophies d'appareillage prothétique cohabitent en France. Toda *et al* (2015) préconisent un appareillage précoce dès les premières semaines de vie avec l'hypothèse que la prothèse est mieux intégrée par la suite avec moins de risque d'abandon. Berard *et al* (1998) proposent un appareillage à partir de 8-10 mois de vie, en lien avec l'évolution des acquisitions de l'enfant et le début de la prise bi-manuelle. Dans les deux cas, la durée recommandée de port de la prothèse est de 1 à 2 h par jour, afin que le jeune enfant continue ses apprentissages sans prothèse.

La prothèse peut être intégrée quelque soit l'âge de l'enfant en fonction de sa motivation et de son besoin. Dans tous les cas, l'arrêt du port d'une prothèse ne doit pas être vécu comme un échec par les parents d'enfants en bas âge ou par le patient lorsqu'il est en âge de comprendre.

Toutes les prothèses sont composées d'une emboîture réalisée sur moulage, d'un fût pour compenser la longueur de l'avant-bras, d'un effecteur (la main dans le cas d'une prothèse de membre supérieur) et d'un gant de recouvrement.

Il existe 3 catégories de prothèses différentes qui dépendent de l'effecteur « main » choisi :

- i) Les prothèses esthétiques, dites aussi « de vie sociale »
- ii) Les prothèses fonctionnelles
- iii) Les prothèses outils

i) Les prothèses esthétiques apportent la longueur et la symétrie. Elles permettent une prise bi-manuelle de gros objets légers. Leur rôle est principalement social. Le gant de recouvrement sera, soit en matière plastique (chlorure de polyvinyle [PVC]), plus solide mais moins esthétique, soit en silicone. Les tailles de mains disponibles pour ce type de prothèses sont limitées. La main peut parfois ne pas correspondre exactement à la main controlatérale pendant la période de croissance de l'enfant. Il existe aussi des prothèses ultra esthétiques dont le gant de recouvrement est peint sur mesure en fonction de la carnation de la main controlatérale (disponible à partir de la préadolescence).

ii) Les prothèses fonctionnelles peuvent être mécaniques, myoélectriques ou bioniques.

- Les prothèses mécaniques sans commande ont une ouverture passive en utilisant la main controlatérale. Cette prothèse rend service pour des activités demandant un maintien passif. L'usage principal se situe entre les âges de 3 et 7 ans lors de l'apprentissage de l'équilibre à vélo, à trottinette, etc. Ces prothèses mécaniques peuvent aussi avoir un poignet articulé qui peut faciliter certaines prises en pronosupination.
- Les prothèses myoélectriques ont une ouverture active de la main commandée par des électrodes en regard des muscles épicondyliens médiaux et latéraux. La contraction musculaire permet d'ouvrir ou de fermer la main. La prise donnée par cette prothèse est tridigitale entre le pouce, l'index et le majeur. Il est possible d'ajouter un moteur pour activer la pronosupination. Avant la mise en place d'une prothèse myoélectrique (plus lourde qu'une esthétique/mécanique), il est nécessaire d'en anticiper la tolérance en augmentant le poids de la prothèse existante (mécanique ou esthétique). Un essai avec un logiciel spécialisé doit aussi être effectué afin de s'assurer de la bonne contraction des muscles épicondyliens médiaux et latéraux, nécessaires pour l'utilisation de la prothèse myoélectrique. Cette catégorie de prothèse est le plus souvent prescrite après l'utilisation d'une première prothèse esthétique ; elles sont rarement prescrites avant l'âge de 6-7 ans, et il est nécessaire qu'il y ait une demande d'entente préalable auprès de la caisse d'assurance maladie.
- Dans le cas d'un appareillage avec une prothèse myoélectrique l'enfant aura la possibilité d'une double dotation renouvelable tous les trois ans.
- Les prothèses bioniques ont un moteur pour chaque doigt permettant une dissociation de plusieurs prises. Pour changer de prise, il faut envoyer des signaux différents sur les électrodes. Ces prothèses sont connectées à des applications permettant de nombreux paramétrages. Elles nécessitent aussi une demande de prise en charge préalable et sont plutôt réservées aux grands adolescents. Dans le cas d'un appareillage avec une main bionique la personne

bénéficie d'un renouvellement tous les cinq ans et la double dotation comporte une main esthétique.

Les prothèses myoélectriques et bioniques nécessitent un apprentissage en ergothérapie, réalisé dans la plupart des cas en hôpital de jour.

iii) Les prothèses outils sont le plus souvent réalisées pour des activités très spécifiques. L'effecteur est un outil (crochet, pince, étau...). Ces prothèses permettent une tenue passive ou active.

b) Les aides techniques

Ce sont des dispositifs qui vont répondre à des besoins temporaires ou permanents pour la réalisation d'activités spécifiques. Ils peuvent être créés par les familles ou en collaboration avec un ergothérapeute et/ou un orthoprothésiste. Ces aides techniques peuvent être réalisées à partir de produits du commerce (modifiés ou non, détournés ou non de leur utilisation première), ou des prototypes créés spécifiquement pour le patient. Les utilisations les plus fréquentes sont les suivantes :

- Adaptations de guidons de vélo et trottinettes ;
- Pratique d'un instrument de musique ;
- Activités sportives : aide pour les rênes de cheval, pour la tenue d'un bâton de ski, d'une corde à sauter, etc.

c) Le réseau e-Nable

Les aides techniques ont bénéficié de l'arrivée de nouvelles technologies comme les impressions 3D qui facilitent leur fabrication. Il existe en France plusieurs laboratoires dédiés à ce type de technologie et accessibles aux familles.

Le réseau e-Nable est constitué d'individus ayant une imprimante 3D. L'association e-Nable France propose la mise en relation des personnes ayant besoin d'un appareil avec les personnes en mesure de le fabriquer.

Ces prothèses ont une fonction limitée (ouverture et fermeture des doigts) avec une force de préhension peu importante, mais elles sont plus légères que les autres prothèses et permettent surtout à l'enfant de participer à la conception, au design, au choix des coloris. Cette implication peut avoir des conséquences favorables pour l'enfant d'un point de vue psychologique.

4.3.3. La rééducation et l'apprentissage

a) Rééducation

La rééducation (kinésithérapie, psychomotricité) n'est pas nécessaire pour le port d'une prothèse esthétique ou mécanique. En revanche, elle l'est pour les prothèses myoélectrique et bioniques. Les ergothérapeutes ont un rôle important dans l'accompagnement de l'enfant dans les activités de la vie quotidienne, pour définir la prothèse et/ou les aides techniques les plus adaptées à son projet de vie, ainsi que pour vérifier la bonne tolérance du port de la prothèse.

b) Apprentissage

La mise en place des prothèses myoélectriques et bioniques nécessite un apprentissage effectué en séances d'ergothérapie lors d'hôpitaux de jour (trois à cinq jours consécutifs).

Ces séances ont pour but :

- De travailler la dissociation musculaire ;
- D'apprendre à envoyer des signaux différents aux électrodes ;
- De supprimer les syncinésies corporelles ;
- D'effectuer un travail bilatéral asymétrique ;
- De pouvoir adapter l'ouverture de la main en fonction de l'objet à saisir ;
- De doser la pression de fermeture sur les objets ;
- D'utiliser et d'intégrer l'usage de la prothèse dans les activités de la vie quotidienne (Protocole apprentissage PME mise à jour 2012).

4.3.4. L'activité physique et les loisirs

Pour l'Organisation Mondiale de la Santé (OMS), « l'activité physique englobe notamment le jeu, les sports, les déplacements, les tâches quotidiennes, les activités récréatives, l'éducation physique ou l'exercice planifié, dans le contexte familial, scolaire ou communautaire ». L'organisation recommande, dans le cas des enfants, de faire au *minimum* 60 minutes d'activité physique par jour avec une intensité modérée à soutenue. Les bienfaits physiques (lutter contre la sédentarité), sociaux (éviter l'isolement de l'enfant) mais surtout psychologiques (estime de soi, qualité de vie, image de soi) sont des éléments essentiels à prendre en compte dans la vie des enfants.

Les enfants avec une ATAB ne sont pas et ne doivent pas être limités dans leurs activités de loisirs qu'ils soient appareillés ou non-appareillés. La seule règle à respecter est une pratique en sécurité pour soi et pour les autres. Au même titre que toutes autres occupations, les pratiques sportives ou artistiques qu'elles soient réalisées comme loisir ou comme pratique de haut niveau, peuvent être accomplies avec ou sans appareillage.

Les enseignants spécialisés dans l'activité physique adaptée et santé (EAPAS), peuvent être sollicités pour intervenir afin d'évaluer les besoins spécifiques des patients et de mobiliser leurs connaissances en activités physiques, sportives et artistiques dans un objectif de réadaptation, de prévention, d'éducation et de réinsertion. L'intervention d'un EAPAS dans la prise en charge d'un enfant ayant une ATAB peut se faire à travers un centre de référence au sein d'une équipe pluridisciplinaire, post-chirurgie en soin de suite et réadaptation (SSR) et également dans des associations et clubs sportives.

La collaboration entre le patient, les éducateurs et l'équipe pluridisciplinaire est très importante pour permettre le développement du projet de l'enfant.

a) Pratique sportive

Tous les sports sont accessibles pour les personnes présentant une ATAB. Il n'existe pas d'interdit spécifique. Si l'enfant le souhaite, il peut le pratiquer en loisir ou en compétition.

Dans les clubs locaux il est possible de faire d'éventuelles adaptations de matériel en fonction de la discipline choisie. Afin de pouvoir soutenir les familles dans la mise en place du projet sportif de leur enfant, l'EAPAS peut jouer un rôle majeur face aux clubs sportifs pouvant l'accueillir. En étroite collaboration avec l'équipe pluridisciplinaire du centre de référence, l'EAPAS pourra aider le club de sport à améliorer les connaissances sur la pathologie, faire les adaptations nécessaires, clarifier les doutes des moniteurs sportifs et ainsi lever les freins qui peuvent éventuellement empêcher la mise en place du projet de l'enfant.

La pratique d'une activité en compétition relève d'une licence, soit en tant que personne valide, soit en pratique d'handisport. Certains handisports sont accessibles en compétition uniquement au niveau national tandis que d'autres permettent un accès en compétition paralympiques (<https://france-paralympique.fr/>). Il est important de se renseigner auprès des clubs et des fédérations car certains acceptent l'utilisation de prothèses outils ou l'adaptation du matériel pour la pratique de leur sport et d'autres refusent toute adaptation.

Tous les sports pourraient être évoqués dans ce PNDS avec un questionnaire sur l'intérêt ou non d'un appareillage. Dans chaque discipline sportive la réflexion doit se centrer sur son utilité : s'il est mis en place dans le cadre d'un respect de sécurité, pour mieux vivre le regard de l'autre et/ou s'il apporte un intérêt à la performance de l'athlète. Voici quelques exemples :

- En natation peut se poser la question d'une prothèse de bain pour le regard de l'autre et/ou pour gagner en propulsion. Cependant, dans toutes les compétitions handisports de natation, les nageurs concourent sans prothèse.
- La pratique du vélo peut se faire d'une seule main, avec une prothèse mécanique sans commande, avec une prothèse outil ou bien avec une adaptation du guidon de vélo. L'adaptation du vélo peut aller d'une simple adaptation du frein avec les deux câbles du même côté à une compensation de la différence de longueur de l'avant-bras.
- La gymnastique pourra être pratiquée avec une prothèse outil pour compenser la longueur d'avant-bras, ou être réalisée sans adaptation, sur une seule main.
- Le ski peut être pratiqué avec un seul bâton et parfois dans la pratique de compétition avec une prothèse outil pour pouvoir frapper dans les portes, chercher un équilibre et une aide à la performance.
- La pratique des sports nautiques (voile, kitesurf, kayak, canoé entre autre) peut se faire avec ou sans adaptations. La sécurité reste un élément fondamental de la pratique sportive qu'elle soit au niveau de loisir ou de compétition. Les ergothérapeutes et EAPAS sont à l'écoute des familles pour discuter des projets de l'enfant. L'Assedea mène un partenariat avec la fédération handisport.

b) Pratique musicale

La pratique musicale est dispensée dans les structures publiques ou privées (conservatoire, école de musique, associations, etc.). L'accueil des personnes présentant une ATAB doit répondre à la *loi pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées* de 2005 (<https://www.legifrance.gouv.fr/jorf/id/JORFTEXT000000809647/>). Cependant toutes

les structures ne sont pas formées pour l'accueil d'enfants avec ATAB. Certains réseaux ou associations ont pour mission l'intégration des personnes en situation de handicap dans une pratique musicale (Réseau National Musique et Handicap [RNMH], Musique et situations de handicap [MESH]). La pratique des instruments (cuivre, guitare, violon, violoncelle, percussions, piano, etc.) est accessible en fonction des besoins des patients que ce soit pour une pratique de loisirs ou professionnelle, avec ou sans appareillage (prothèse outils ou aide technique). Le lien entre le patient, le professeur de musique et l'équipe (l'ergothérapeute et/ou l'orthoprothésiste) est donc important pour optimiser l'utilisation de l'instrument de musique.

4.4. Éducation thérapeutique du patient

En France les programmes d'Éducation Thérapeutique (ETP) pour les maladies rares sont à la disposition du patient et de leur famille afin de permettre le développement de leur autonomie. L'objectif de cette démarche pédagogique est que le patient soit capable de développer des compétences d'auto-soins et qu'il puisse s'adapter le mieux possible à sa pathologie.

Grâce à des ateliers pratiques proposés par les programmes ETP, le patient sera capable de mieux gérer sa vie quotidienne. Ils permettent de construire ou d'améliorer son projet de vie, de clarifier les doutes et de réfléchir à sa pathologie lors des différentes étapes de son développement pour mieux s'adapter.

Pour les anomalies des membres supérieurs, il existe en France un programme ETP validé par l'ARS. Il est disponible au Centre de Référence Anomalie des Membres (CEREFAM), aux Hôpitaux de Saint-Maurice en Ile-de-France (annexe 6). Ce programme, s'intitule *Education thérapeutique pour les patients avec anomalie des membres* (ETAM) et propose aux patients de 0 à 8 ans deux types d'ateliers orientés en vue de développer des compétences d'auto-soins et des compétences d'adaptations :

- Problématiques dans la vie quotidienne avec une malformation du membre supérieur ;
- Représentations de la malformation du membre supérieur ;
- Vivre avec sa prothèse.

Il existe également le programme *E...change de regard*, élaboré par le Centre de Référence Maladies Rares Anomalies du Développement et Syndromes Malformatifs, développé par la filière AnDDI-Rares et dispensé dans de nombreux CRMR des anomalies du développement sur l'ensemble du territoire. Il s'agit d'un ETP destiné aux enfants de 6 à 11 ans souffrant du regard des autres, quelle que soit la pathologie dont ils sont atteints. Il amène les enfants à améliorer l'estime de soi et à faire face aux situations de stigmatisation et au regard de l'autre.

Il est important de souligner que les différents centres de compétence mettent en place leurs propres dynamiques d'éducation thérapeutique afin d'aider leurs patients et leurs familles selon leurs besoins. Ils peuvent à tout moment proposer aux familles d'intégrer un des programmes ETP existants.

La liste des programmes est disponible sur le site www.etpmaladiesrares.com dans le volet de la filière AnDDI-Rares.

4.5. Les aspects psychologiques de l'ATAB

Les parents et les enfants sont parfois amenés à supporter des regards parfois insistants et à répondre à des questions de personnes curieuses. Il peut être utile de rencontrer un psychologue et d'être soutenu pour apprendre à faire face à ces moments fragilisants.

Au cours de la première année de vie, l'enfant explore et découvre son corps. Vers les **2 ans** il réalise sa différence mais, pour lui, son corps est entier, tel qu'il est, parce qu'il n'a pas connu une autre situation. À **3 ans**, l'enfant entre à l'école maternelle. La prise de conscience de la différence se fait à travers le regard des autres et de son propre regard sur son corps. Entre l'âge de **3-4 ans**, l'enfant fait ses acquisitions grâce aux jeux d'imitation et la comparaison s'impose à lui. Il se rend alors compte qu'il est différent de ses petits camarades, et cette constatation est renforcée par les questions des autres.

Vers l'âge de **6 ans**, âge de passage à l'école primaire, l'enfant cherche à être comme les autres et veut passer inaperçu. A cet âge, la prothèse peut permettre de répondre à ce besoin.

Quel que soit son âge, l'enfant a besoin de sentir qu'il peut parler de sa situation particulière. Il est préférable de ne pas devancer ses questions mais de les accueillir quand elles arrivent. Le passage à l'école primaire est une période qui peut se révéler difficile pour les parents qui parfois éprouvent de la culpabilité d'avoir mis au monde un enfant différent. C'est habituellement vers cette période qu'ils prennent rendez-vous avec un psychologue pour en parler. Ces rencontres peuvent permettre à l'enfant de poser ses questions sur sa différence et aux parents d'apporter des réponses réalistes.

4.6. Démarches administratives

L'agénésie transversale de l'avant-bras n'est pas une affection à déclaration obligatoire : elle n'est pas considérée comme un handicap, même si cette notion est difficile à accepter pour les parents. Il s'agit plus d'une différence car le patient peut, avec une seule main, réaliser presque toutes les activités de la vie quotidienne en fonction de ses propres capacités et goûts. Cependant, il peut se trouver à certains moments de la vie en « situation de handicap ». Des solutions avec des aides techniques peuvent être proposées.

Dans la vie professionnelle, le patient aura la possibilité, s'il le souhaite, de solliciter le statut de travailleur handicapé (voir point 5.5.4 activité professionnelle).

4.6.1. Affections longue durée

La prise en charge des ATAB est possible en tant qu'affection de longue durée (ALD). La demande est à remplir par le médecin traitant ou le médecin prenant en charge l'enfant. Le patient sera pris(e) en charge à 100% dans la catégorie « ALD hors liste ».

Les parents ont le droit de demander un certificat médical mais c'est le médecin conseil de la Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH) du département où la famille est domiciliée qui doit se prononcer. Cette demande peut être refusée car avoir une différence de type ATAB n'entraîne pas d'impossibilité pour effectuer des activités de la vie quotidienne.

4.6.2. Maison Départementale des Personnes Handicapées

Le formulaire de demande auprès de la MDPH peut être rempli à tout âge. En pratique, cette prise en charge est peu demandée par les parents car cette affection n'entraîne pas de frais financier important. En effet, les prothèses éventuellement réalisées entrent dans

la catégorie « grand appareillage » prises en charge à 100% par la CPAM. Les aides techniques réalisées en hôpital de jour (HDJ) dans les services n'entraînent pas de coût supplémentaire. Une demande peut être faite en cas de séances d'ergothérapie en fonction des besoins du patient.

4.7. Recours aux associations de patients

Il peut être recommandé aux parents de prendre contact avec une association de familles dédiée spécifiquement aux malformations de membres. Le rôle de ce type d'associations est d'essayer de rompre l'isolement que peut provoquer l'ATAB, d'informer les familles et de proposer des initiatives d'accompagnement afin de mieux gérer les différentes étapes dans le développement de l'enfant.

Ces structures ont également pour vocation de faire avancer les débats au niveau institutionnel ainsi que les droits des patientes leurs familles.

En France il existe l'association ASSEDEA (www.assedea.fr) qui a pour missions : « rassurer les parents au moment du diagnostic, mettre en relation les familles de l'association dans toute la France afin qu'elles partagent leur expérience, orienter vers les établissements médicaux spécialisés pour un éventuel appareillage de l'enfant et enfin informer sur les démarches administratives (remboursement des appareillages, allocations, tiers temps aux examens, etc.) ». Cette association est une ressource qu'il faudrait présenter aux parents de façon systématique afin d'élargir le réseau d'information et le soutien.

5. Suivi

La prise en charge d'un enfant avec une agénésie transversale de l'avant-bras (ATAB) va de la période anténatale à l'âge de 18 ans. Le patient est ensuite accompagné, en fonction de ses besoins, dans la transition vers l'âge adulte. Il est suivi tout au long de sa vie, en particulier pour les adaptations professionnelles.

5.1. Objectifs

Les objectifs du suivi sont :

- Assurer la continuité de la prise en charge pluridisciplinaire de la période anténatale à la fin de la croissance ;
- Garantir un accompagnement de l'enfant et de sa famille dans tous les domaines concernés par l'anomalie du membre ;
- Améliorer la qualité de vie de l'enfant et s'assurer de sa bonne intégration scolaire et professionnelle ;
- S'assurer de la continuité des soins entre l'enfance et l'adolescence et enfin l'âge adulte.

5.2. Professionnels impliqués et modalités de coordination

Le suivi pluridisciplinaire est régulier, il est assuré par les mêmes professionnels de santé que ceux impliqués dans la prise en charge initiale de cette pathologie. Les principaux intervenants dans le suivi (par ordre alphabétique) sont :

- Assistante sociale ;
- Enseignant en activités physiques adaptées et santé (EAPAS) ;
- Ergothérapeute ;
- Médecins (Chirurgien orthopédiste, MPR) ;
- Pédiatre ;
- Orthoprothésiste ;
- Psychologue.

Un patient ne bénéficie pas nécessairement de consultations auprès de tous les professionnels de santé proposés sur cette liste. Le choix se fait en fonction des besoins du patient.

Il peut aussi être nécessaire que chaque professionnel de santé voit un patient à un rythme différent et sur un mode mono disciplinaire (notamment le psychologue, l'ergothérapeute...).

La coordination est, par ailleurs, assurée par le médecin du centre de référence ou du centre de compétence.

5.3. Rythme et contenu des consultations

Le rythme des consultations est variable selon l'âge des patients et surtout selon la réalisation ou non d'une prothèse. Le suivi du patient peut également être réalisé en téléconsultation de façon ponctuelle.

5.3.1. En absence de réalisation de prothèse

Le rythme des consultations peut être d'une fois par an. De façon générale, les patients sont vus à la demande des parents et/ou de l'enfant.

Il existe deux moments clé où il est utile de voir les patients ayant une ATAB :

- L'entrée en maternelle ;
- L'entrée au primaire.

Ces deux moments sont particulièrement importants car il s'agit du début de la vie scolaire et donc de la vie sociale en dehors du cercle familial. C'est un moment de questionnement notamment de la part des parents, mais aussi des enseignants. En effet, du fait de la rareté de l'anomalie, les enseignants et le personnel lié à l'activité scolaire, n'ont que très rarement été confrontés à ce type d'anomalie. L'accueil de l'enfant donne lieu à un projet d'accueil individualisé (PAI) en lien avec le médecin scolaire.

Ils se posent la question de l'accueil de l'enfant, de la réalisation des activités d'hygiène, mais aussi de celle de l'enseignement. Il peut être utile que l'un ou plusieurs membres de l'équipe se mettent en contact avec l'établissement scolaire pour expliquer les solutions à proposer à l'enfant.

5.3.2. En cas de réalisation d'une prothèse

Deux cas se présentent :

- Lorsqu'il s'agit d'une prothèse esthétique ou mécanique, une consultation pluridisciplinaire est organisée un mois après la livraison de la prothèse pour le contrôle de celle-ci, puis une consultation tous les 3 à 4 mois.

- Pour les prothèses myoélectriques ou bioniques, le rythme est identique mais il peut être nécessaire d'y adjoindre un séjour en hôpital de jour (HDJ) pour parfaire l'apprentissage de cette prothèse.

À l'adolescence l'enfant sollicite lui-même la consultation, soit pour adapter le confort de la prothèse, soit pour renouveler celle-ci, soit afin de connaître les avancées technologiques de l'appareillage, soit enfin dans le cadre d'une demande d'appareillage spécifique pour ses activités de loisir (sportives, musicales etc.).

5.4. Examens complémentaires

Aucun examen complémentaire n'est nécessaire pour le suivi des patients ayant une agénésie transversale de l'avant-bras.

Dans de rares cas, il peut être nécessaire de réaliser des radiographies pour :

- Rechercher une luxation de la tête radiale ;
- Rechercher un asynchronisme de croissance entre les parties molles et l'os.

5.5. Scolarité

Les enfants porteurs de malformation vont dans des écoles ordinaires de leur quartier. La méconnaissance de l'agénésie par le grand public peut parfois amener les maitresses à vouloir anticiper les difficultés et demander une auxiliaire de vie scolaire (AVS). La présence d'une AVS n'est pas conseillée, car globalement les enfants avec ATAB s'intègrent très bien à l'école. Ils font les mêmes activités que leurs camarades, mais ils s'y prennent différemment.

Les parents ont un rôle précieux auprès des équipes scolaires. Ils peuvent expliquer que leur enfant est « en bonne santé », qu'il n'est pas malade, qu'il ne faut pas le priver ni lui prévoir des activités particulières parce qu'il sera capable de tout faire. Il est important de préciser que son corps est différent, mais qu'en aucun cas l'enfant ne sera dépendant d'une tierce personne.

Il est possible pour les parents de faire intervenir les équipes des centres de référence (ergothérapeutes, EAPAS, psychologue) dans les écoles pour rassurer l'équipe scolaire et l'accompagner dans ses interrogations.

Au collège, l'enfant n'est plus dans la construction des aspects psychomoteurs, mais psychologiques. Il commence une étape où le regard de son corps et le regard de l'autre sont très importants. La prothèse est un outil qui peut être sollicité par l'adolescent afin de l'aider et le rassurer dans cette étape de son développement (voir le point 5.6.4 vie sociale).

Une fois au lycée, le projet professionnel de l'enfant devient central. Les ergothérapeutes peuvent l'accompagner dans cette période : par une réflexion sur les possibilités professionnelles en fonction de ses intérêts, par des mises en situation, en aidant à concevoir les adaptations nécessaires pour les stages.

5.6. Transition de l'âge pédiatrique à l'âge adulte

Le diagnostic étant précoce (anténatal ou à la naissance), la prise en charge initiale est débutée dans des services pédiatriques de chirurgie orthopédique ou de MPR où elle est poursuivie tout au long de la croissance. A l'arrivée de la majorité civile, les patients sont

adressés à des services adultes et d'autres problématiques sont à prendre en compte. Le patient adulte est entouré des mêmes intervenants médicaux et paramédicaux.

5.6.1. Suivi du dossier médical

Il est impératif de faire suivre le dossier médical à la nouvelle équipe qui prendra en charge le patient. Pour cela, le patient doit faire la demande de l'ensemble de son dossier médical en adressant une lettre, de préférence par courrier recommandé, à la direction de l'établissement où il était suivi (annexe 7). Les photocopies du dossier médical et son envoi par voie postale sont à la charge du patient.

5.6.2. Organisation des consultations

L'équipe recevant pour la première fois le patient a besoin du dossier médical ainsi que d'une lettre de transmission, résumant l'histoire du patient. Ce courrier est fait par l'équipe pédiatrique. Lors de cette consultation un examen clinique complet est réalisé. La mise à jour des différentes démarches administratives pour la prise en charge sont vérifiées (ALD, MDPH). Lors de cette première prise de contact, les parents peuvent accompagner le patient. Pour les consultations suivantes, il est préférable que le patient vienne seul afin d'avoir un espace de liberté de prise de parole.

5.6.3. Appareillage par prothèse

Les prothèses sont prises en charge par la sécurité sociale à 100%. Les règles de dotation des prothèses changent à l'âge adulte :

- Deux prothèses, lorsqu'elles sont esthétiques ou mécaniques, peuvent être réalisées tous les 3 ans. Le manchon peut être renouvelé tous les 6 mois. Les gants peuvent être changés tous les 6 mois quand ils sont en PVC ou tous les ans quand ils sont en silicone de série.
- Dans le cas particulier des prothèses bioniques avec mains poly-digitales, celles-ci sont garanties 5 ans.

5.6.4. Vie sociale

L'adolescence est le début de la vie adulte. Une période de transition, souvent difficile, marquée par de profonds changements physiques et psychiques. L'individu cherche à se dégager de la passivité et à maîtriser son corps. Une attention majeure est accordée à l'image et aux relations sociales. L'adolescent est en pleine construction de sa personnalité, affirme son identité sexuelle et fait ses premières expériences des relations amoureuses et sexuelles.

La malformation de membre peut mettre à mal ce processus, renforçant ainsi un lien de dépendance et de régression avec les parents au détriment de l'acquisition de l'autonomie et de l'indépendance. L'adolescent doit « faire avec » sa différence visible. Il développe des stratégies psychiques et comportementales pour l'intégration et l'acceptation au sein du groupe de pairs et des relations intimes.

Dans un désir de normalité pour « passer inaperçu », il peut faire ainsi une demande de prothèse hyper esthétique (qui peut être prise en charge à 100%). A l'inverse, certains adolescents exhibent leur malformation et en font même leur « marque de fabrique », la prothèse devient parfois un accessoire de mode ou un objet d'expression avec des habillages très sophistiqués : tatouage, art graphique, intervention artistique, etc.).

La malformation peut aussi être utilisée pour exprimer son mal-être ou obtenir des bénéfices secondaires comme attirer l'attention de son entourage, le tester ou le mettre en difficultés, de manière plus ou moins consciente. La notion de « handicap » peut être source de questionnements.

La prothèse est faite seulement à la demande du jeune adulte. Il est important que les médecins et les soignants dialoguent directement avec lui. Il faut être à l'écoute de ses demandes, prendre le temps de préciser ses besoins car une demande de prothèse peut dissimuler une détresse psychologique qui ne doit pas être sous-estimée.

Dans cette période de transition, la rencontre avec d'autres adolescents ou adultes présentant la même malformation est à proposer. Les ETP permettent de créer un environnement propice à l'échange sur des thématiques comme : le sport, les relations sociales, le regard de l'autre, les relations intimes.

5.6.5. Activité professionnelle, statut de travailleur handicapé

Les personnes atteintes par une ATAB ne sont pas considérées comme des personnes en situation de handicap. Cependant, elles ont la possibilité, si elles le souhaitent, de demander le statut de travailleur handicapé. Selon l'article L5213-1 du code de travail, « est considérée comme travailleur handicapé toute personne dont les possibilités d'obtenir ou de conserver un emploi sont effectivement réduites par suite de l'altération d'une ou plusieurs fonctions physique, sensorielle, mentale ou psychique ».

Pour être reconnu travailleur handicapé, il est nécessaire d'avoir un titre de Reconnaissance de la Qualité de Travailleur Handicapé (RQTH). Les démarches pour son obtention sont disponibles dans le site web du Ministère du Travail de l'Emploi et de l'Insertion : <https://travail-emploi.gouv.fr/emploi/emploi-et-handicap/rqth>

En France, tout employeur d'au moins 20 salariés (du secteur privé ou public) est dans l'obligation d'employer des personnes en situation de handicap, quelle que soit la nature du contrat, dans une proportion de 6 % de l'effectif total de l'entreprise.

5.6.6. Permis de conduire et adaptation d'un véhicule ou une motocyclette

La problématique est différente selon le côté de la malformation. Si l'anomalie se situe à droite, le véhicule sera obligatoirement à boîte automatique. En revanche, si l'ATAB est à gauche, il s'agira d'une boîte manuelle avec les adaptations nécessaires au volant (par exemple boule ou fourche au volant).

Ce permis de conduire sera enseigné, dans les deux cas, dans des autoécoles spécialisées. Une liste des écoles formatrices est faite par le Centre de ressources et d'innovation mobilité handicap (CEREMH) (<http://www.automobile.ceremh.org>). Un dossier spécifique doit être rempli auprès de la commission médicale du permis de conduire de la préfecture du département de domicile du patient. Cette commission convoque l'intéressé à une visite médicale gratuite qui déterminera l'aptitude et les aménagements nécessaires ou non du véhicule. Les épreuves du permis se déroulent selon les modalités habituelles (code + conduite) et la conduite accompagnée à partir de 16 ans à condition de respecter les consignes de sécurité liées à l'ATAB.

Selon l'association Handicap Motards Solidarité (HMS), la procédure pour les permis de conduire moto est très similaire à celle du permis de conduire habituelle : dossier, inscription dans une moto-école, visite médicale, attestation d'aptitude à la conduite d'un

moto, constitution de dossier technique des aménagements de la moto, préparation et présentation du permis avec une moto adaptée conformément au dossier technique.

Concernant le choix de la motocyclette, l'aménagement des commandes peut se faire indifféremment à gauche ou à droite en fonction de l'ATAB. Le conducteur peut choisir librement son type de véhicule (moto automatique ou séquentiel) car les commandes seront placées du côté du membre valide.

À partir de 14 ans, un enfant peut conduire un cyclomoteur dont la cylindrée ne dépasse pas 50 cm³, mais il doit suivre une formation obligatoire en deux étapes : La formation théorique (qui permettra d'obtenir l'Attestation de Sécurité Routière [ASR]) et une formation pratique en autoécole avec une durée de 8 heures, qui lui permettra l'obtention de l'attestation de suivi de formation. Les parents sont tenus d'assister à la dernière heure de cette formation pratique. L'autoécole présentera le dossier à la préfecture afin d'appliquer la même procédure décrite ci-dessus (visite médicale, attestation d'aptitude à la conduite d'un cyclomoteur, constitution de dossier technique des aménagements de cyclomoteur, présentation de l'examen avec une moto aménagée selon le dossier technique). C'est la préfecture qui prendra la décision finale d'autoriser ou pas la conduite pour le mineur.

Il est important que les adaptations soient faites par des spécialistes. L'association HMS peut donner des conseils sur cet aspect technique <http://www.handicaps-motards-solidarite.com/>.

Dans tous les cas, le permis obtenu est un permis régulier, comme celui délivré à tout autre conducteur. Il n'existe pas de permis spécial pour les personnes en situation de handicap.

5.6.7. ATAB et handicap

En France, la définition de handicap est établie par l'article 114 de la *Loi n°2005-102 du 11 février 2005 pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées*. Cet article stipule : « constitue un handicap, au sens de la présente loi, toute limitation d'activité ou restriction de participation à la vie en société subie dans son environnement par une personne en raison d'une altération substantielle, durable ou définitive d'une ou plusieurs fonctions physiques, sensorielles, mentales, cognitives ou psychiques, d'un polyhandicap ou d'un trouble de santé invalidant. »

De façon générale, auprès de l'administration française, les personnes atteinte d'ATAB ne sont pas considérées sous le statut de personne en situation de handicap. Il peut y avoir des exceptions pour certaines activités, comme nous les avons décrites plusieurs fois au long de ce PNDS : pour des activités musicales, pour la participation à une pratique sportive ou pour l'exercice d'une activité professionnelle. Dans d'autres cas, il s'agit simplement de passer une évaluation auprès d'une commission médicale comme c'est le cas pour l'obtention du permis de conduire.

Il est important de comprendre que chaque individu présente des capacités (physiques et émotionnels) singulières. Pour certains, la reconnaissance du handicap n'est pas nécessaire, et encore moins souhaitée. Pour d'autres, elle est très importante et peut s'avérer indispensable.

A la date de la publication de ce texte, il n'y a pas de consensus au niveau des différentes administrations sur la reconnaissance de statut de personne en situation de handicap pour les patients avec ATAB.

Annexe 1. Liste des participants

Ce travail a été dirigé par le Dr Nathaly Quintero-Prigent, coordinatrice du site constitutif des Hôpitaux Nationaux de Saint-Maurice, rattaché au secteur « anomalies des membres » (CEREFAM) du Centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs d'Île de France, et coordonné par le Dr Frédéric Clavier, chirurgien orthopédiste du CEREFAM. Ont participé à l'élaboration de ce PNDS (par ordre alphabétique) :

Rédacteurs

- Dr Manon BACHY
Chirurgien orthopédiste, Paris
- Dr Laurent BIDAT
Gynécologue-Obstétricien-Echographiste, Saint Germain en Laye
- Mme Naïma BRENNETOT
Psychologue, Saint-Maurice
- Dr Frédéric CLAVIER
Chirurgien orthopédiste, Saint-Maurice
- Mme Mathilde CARET
Enseignante en activités physiques adaptées et santé, Saint-Maurice
- Pr. Franck FITOUSSI
Chirurgien orthopédiste, Paris
- Dr Gilles GRANGE
Gynécologue-obstétricien, Paris
- Dr Pascal JEHANNO
Chirurgien orthopédiste, Paris
- Pr. Pierre JOURNEAU
Chirurgien orthopédiste, Vandoeuvre
- Pr. Sylvie MANOUVRIER
Génétiennne, Lille
- Mme Coline MARTINOT-LAGARDE
Ergothérapeute, Saint-Maurice
- Dr Virginie MAS
Chirurgien orthopédiste, Paris
- Dr Nathaly QUINTERO-PRIGENT
Médecin de médecine physique et réadaptation, Saint-Maurice
- Mme Gwennaëlle RABET-FOURNIER
Enseignante en activités physiques adaptées et santé, Saint-Maurice
- Dr Anne-Laure SIMON
Chirurgien orthopédiste, Paris

Groupe de travail multidisciplinaire

- Pr. Alexandra BENACHI
Gynécologue-Obstétricienne, Paris
- M Franck BROUILLARD
Vice-président de l'ASSEDEA, Paris
- Dr Frédéric CLAVIER
Chirurgien orthopédiste, Saint-Maurice
- Dr David DJEN
Médecin généraliste, Vincennes
- Pr. Vincent GAUTHERON
Médecin de médecine physique et réadaptation, Saint-Etienne
- Dr Laetitia HOUX
Médecin de médecine physique et réadaptation, Brest
- Dr Abdessamade LAMZALAH
Gynécologue obstétricien, Le Perreux-sur-Marne
- Pr. Franck LAUNAY
Chirurgien orthopédiste, Marseille
- Dr Françoise LEMENAGER
Pédiatre, Paris
- Pr Laurence OLIVIER-FAIVRE,
Généticienne, Hôpital d'Enfants & CRMR « anomalies du développement–Est », Dijon
- Dr Didier PILLARD
Chirurgien orthopédiste, Paris
- Dr Nathaly QUINTERO-PRIGENT
Médecin de médecine physique et réadaptation, Saint-Maurice
- Dr Arielle SALON
Chirurgien orthopédiste, Paris
- Mme Saraï SUAREZ
Chef de projet CEREFAM, Saint-Maurice
- Pr Alain VERLOES
Généticien, CRMR anomalies du développement – Ile de France, Paris

Déclarations d'intérêt

Tous les participants à l'élaboration du PNDS ont rempli une déclaration d'intérêt. Les déclarations d'intérêt sont en ligne et consultables sur le site internet du CEREFAM.

Groupe des relecteurs de la filière (CRMR et CCMR)

- Pr. Jeanne AMIEL, Généticien, CRMR anomalies du développement – Ile de France, Paris.
- Pr. Dominique BONNEAU, Généticien, CRMR anomalies du développement de l'ouest, Angers.
- Dr Rodolphe DARD, Généticien, CRMR anomalies du développement – Ile de France, Poissy-St Germain.
- Dr Martine DOCO-FENZY, Généticienne, CRMR anomalies du développement–Est, Dijon.
- Pr. Bérénice DORAY, Généticienne, CRMR anomalies du développement - Sud-Ouest Occitanie Réunion, Saint Denis
- Pr. Patrick EDERY, Généticien, CRMR anomalies du développement du Sud-Est, Bron, Lyon.
- Pr. Franck FITOUSSI, Orthopédiste, CRMR anomalies du développement – Ile de France, Paris.
- Dr Christine FRANCANNET, Généticienne, CRMR anomalies du développement du Sud-Est, Clermont-Ferrand.
- Pr. David GENEVIEVE, Généticien, CRMR anomalies du développement - Sud-Ouest Occitanie Réunion, Montpellier.
- Dr Alice GOLDENBERG, Généticienne, CRMR anomalies du développement –Nord-Ouest, Rouen.
- Dr Bertrand ISIDOR, Pédiatre Généticien, CRMR anomalies du développement - Ouest, Rennes.
- Pr. Didier LACOMBE, Généticien, CRMR anomalies du développement - Sud-Ouest Occitanie Réunion, Bordeaux.
- Dr Laetitia LAMBERT, Pédiatre Généticien, CRMR anomalies du développement–Est, Nancy.
- Dr Gilles MORIN, Pédiatre, CRMR anomalies du développement, inter région Nord-Ouest, Amiens
- Pr. Sylvie ODENT, Généticienne, CRMR anomalies du développement - Ouest, Rennes.
- Pr. Laurence OLIVIER-FAIVRE, Généticienne, CRMR anomalies du développement–Est, Dijon.
- Pr. Florence PETIT, Généticienne, CRMR anomalies du développement, inter région Nord-Ouest, Lille.

- Dr Nathaly QUINTERO PRIGENT, Médecin MPR, CRMR anomalies du développement – Ile de France, St Maurice.
- Dr Elise SCHAEFER, Généticienne, CRMR anomalies du développement–Est, Strasbourg.
- Dr Sabine SIGAUDY, Généticienne, CRMR anomalies du développement du Sud-Est, Marseille.
- Dr Julien THEVENON, Généticien, CRMR anomalies du développement–Est, Grenoble.
- Pr Annick TOUTAIN, Généticienne, CRMR anomalies du développement - Ouest, Tours.
- Pr Alain VERLOES, Généticien, CRMR anomalies du développement – Ile de France, Paris.
- Dr Sandra WHALEN, Généticienne, CRMR anomalies du développement – Ile de France, Paris.

Annexe 2. Centres de référence, centres de compétence et autres centres spécialisés

1/ Centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs d'Ile de France, secteur CEREFAM (Sites constitutifs)

Etablissement de santé	Praticiens
<p>ÎLE-DE-FRANCE HÔPITAUX DE SAINT-MAURICE Pôle Soins de suite et réadaptation enfant (SSR-Enfant) 12-14 rue du Val d'Osne 94410 SAINT-MAURICE Tél. : 01 43 96 68 47 Fax : 01 43 96 63 25</p>	<p>Dr QUINTERO-PRIGENT Nathaly Médecine Physique et de Réadaptation Coordinatrice du site constitutif CEREFAM nathaly.quintero@ght94n.fr</p> <p>Dr CLAVIER Frédéric Chirurgien Orthopédiste frederic.clavier@ght94n.fr</p> <p>Dr CHAMBERON Marieke Médecine Physique et de Réadaptation marieke.chamberon@ght94n.fr</p>
<p>ÎLE-DE-FRANCE HÔPITAL ARMAND TROUSSEAU Service de chirurgie orthopédique et réparatrice de l'enfant 26 avenue du Docteur Arnold Netter 75012 PARIS Tél. : 01 44 73 74 75</p>	<p>Pr. VIALLE Raphaël Chirurgien Orthopédiste raphael.vialle@aphp.fr</p> <p>Pr. FITOUSSI Franck Chirurgien Orthopédiste franck.fitoussi@aphp.fr</p> <p>Dr BACHY Manon Chirurgien Orthopédiste Manon.bachy@aphp.fr</p>

2/ Centres de Compétence des anomalies du développement et syndromes malformatifs d'Ile de France, secteur CEREFAM

Etablissement de santé	Praticiens
<p>ÎLE-DE-FRANCE HÔPITAL ROBERT DEBRE Service de chirurgie orthopédique Pédiatrique 48 boulevard Sérurier 75019 PARIS Tél. : 01 40 03 20 00</p>	<p>Pr. ILHARREBORDE Brice Chirurgien Orthopédiste brice.ilharreborde@aphp.fr</p> <p>Dr SOUCHET Philippe Chirurgien Orthopédiste Philippe.souchet@aphp.fr</p> <p>Dr SIMON Anne-Laure Chirurgien orthopédiste, Paris</p>

Etablissement de santé	Praticiens
<p>ÎLE-DE-FRANCE HÔPITAL NECKER –ENFANTS MALADES Service d'orthopédie traumatologie pédiatrique 149 rue de Sévres 75743 PARIS Cedex 15 Tél. : 01 44 49 42 03</p>	<p>Pr. PANNIER Stéphanie Chirurgien Orthopédiste stephanie.pannier@aphp.fr</p> <p>Pr. GLORION Christophe Chirurgien Orthopédiste christophe.glorion@aphp.fr</p>
<p>AMIENS Centre Hospitalier Universitaire d'Amiens Service d'orthopédie pédiatrique 2, place Victor Pauchet – 80081 AMIENS Cedex Tél. :03.22.66.83.65 Fax : 03.22.66.77.64</p>	<p>Dr KLEIN Céline Chirurgien Orthopédiste klein.celine@chu-amiens.fr</p> <p>Pr. GOURON Richard Chirurgien Orthopédiste gouron.richard@chu-amiens.fr</p> <p>Dr FRITOT Séverine Médecine Physique et de Réadaptation Fritot-severine@chu-amiens.fr</p>
<p>BREST Centre hospitalier Morvan Service de chirurgie pédiatrique 2, avenue Foch</p> <p>SSR Pédiatrique de Ty Yann Rue Alain Colas Fondation ILDYS 29200 BREST Tél. : 02.956 30 01 45</p>	<p>Dr HOUX Laetitia Médecine Physique et de Réadaptation Pédiatrique laetitia.houx@chu-brest.fr laetitita.houx@ildys.org</p> <p>Dr THEPAUT Matthias Chirurgien Orthopédiste matthias.thepaut@chu-brest.fr</p>
<p>LILLE Centre de soins de suite et de réadaptation Marc Sautelet 10, Rue du Petit Boulevard BP20127 59650 Villeneuve d'Ascq CEDEX Tél. : 03 28 80 07 70</p> <p>Clinique de génétique médicale Guy Fontaine Centre de référence maladies rares anomalies du développement de l'inter région Nord Ouest CHRU de Lille EA7364 RADEME Maladies rares du développement et du métabolisme Faculté de médecine Université de Lille 2 CHU de Lille. Centre de Biologie Pathologie Génétique Boulevard du Pr Jules Leclercq 59037 LILLE CEDEX Tél. : 03 20 44 49 11</p>	<p>Dr TAQUET Alice Médecine Physique et de Réadaptation alice.taquet@marcsautelet.com</p> <p>Pr. MANOUVRIER Sylvie Généticienne Sylvie.manouvrier@chru-lille.fr</p>

Etablissement de santé	Praticiens
<p>LYON Hospice Civils de Lyon Hôpital femme, mère, enfant Service de rééducation pédiatrique Unité l'Escale 59 Bd. Pinel Aile A1 3^{ème} étage 69677 Bron Cedex Tél. : 02 40 34 58 61</p>	<p>Dr MORARD Marie-Doriane Médecine Physique et de Réadaptation marie-doriane.morard@chu-lyon.fr</p>
<p>MARSEILLE Hôpital La Timone Enfants Service de chirurgie orthopédique et pédiatrique 264 rue Saint-Pierre 13385 MARSEILLE Cedex 05 Tél. : 04 91 38 00 00</p>	<p>Pr. JOUVE Jean-Luc Chirurgien Orthopédiste jean-luc.jouve@ap-hm.fr</p> <p>Pr. LAUNAY Franck Chirurgien Orthopédiste franck.launay@ap-hm.fr franck.launay@gmail.com</p>
<p>NANCY Hôpital d'enfant, CHRU de Nancy Service de chirurgie orthopédique et pédiatrique Allée du Morvan, 54500 Vandoeuvre les Nancy Tél.: 03 83 15 47 15 Tél.: 03 83 15 47 07</p>	<p>Pr. JOURNEAU Pierre Chirurgien Orthopédiste p.journeau@chru-nancy.fr</p>
<p>TOULOUSE CHU de Toulouse - Hôpital des Enfants Avenue de Grande Bretagne - TSA 70034 31059 TOULOUSE CEDEX 9 Tél.: 05 34 55 85 26</p>	<p>Pr SALES DE GAUZY Jérôme Chirurgien orthopédique, traumatologique et plastique Salesdegauzy.j@chu-toulouse.fr</p>
<p>TOURS CHRU De Tours - Hopital Clocheville Service de Chirurgie orthopédique et traumatologique 49 Boulevard Béranger 37044 TOURS CEDEX 9 Tél.: 02 47 47 38 22</p>	<p>Dr DE COURTIVRON Benoît Chirurgien orthopédiste et traumatologue b.decourtivron@chu-tours.fr</p>
<p>SAINT-ÉTIENNE Hôpital Bellevue Service de médecine physique et réadaptation 42055 Saint-Étienne Cedex 2 Tél. : 04 77 82 87 29</p>	<p>Dr GAUTHERON Vincent Médecine Physique et de Réadaptation vincent.gautheron@chu-st-etienne.fr</p>
<p>VALENTON Institut Robert Merle d'Aubigné Etablissement de rééducation et d'appareillage spécialisé dans l'appareil locomoteur 2 Emilion Michaut et Lucien Rabeux 94460 VALENTON Tél. : 01 43 10 80 51</p>	<p>Dr LAVRARD Brice Médecine Physique et de Réadaptation Chef d'établissement IRMA b.lavrard@irma-valenton.fr</p>

3/ Autres centres spécialisés :

Etablissement de santé	Praticiens
<p>CAEN Centre Hospitalier Universitaire Côte de Nacre-Caen Avenue Côte de Nacre 14033 CAEN Tél. : 02 31 06 44 78 / 02 31 06 31 06</p>	<p>Dr BRONFEN Corine Chirurgien Orthopédiste bronfen-c@chu-caen.fr</p>
<p>GRENOBLE Centre Hospitalier Universitaire Grenoble Alpes BD Chantourne, 38700 La Tronche Tél. : 0476766565</p>	<p>Dr BOURGEOIS Emeline Chirurgien Orthopédiste EBourgeois@chu-grenoble.fr</p>
<p>LILLE Centre Hospitalier Régional Universitaire de Lille 2, avenue Oscar Lambret - 59037 Lille Cedex Tél.: 03 20 44 59 62 Secrétariat de chirurgie infantile secteur orthopédique : Tél.: 03 20 44 47 54</p>	<p>Dr MEZEL Aurélie Chirurgien Orthopédiste</p>
<p>MONTPELLIER Centre Hospitalier Universitaire de Montpellier 191 avenue du Doyen Gaston Giraud 34295 Montpellier cedex 5 Tél. : 04 67 33 67 33</p>	<p>Dr DELPONT Marion Chirurgien Orthopédiste delpont.marion@gmail.com</p>
<p>NICE ET LENVAL Hôpital Lenval Service orthopédie 57 Av. de la Californie 06200 Nice Tél. : 04 92 03 03 92 / 04 92 03 04 91</p>	<p>Dr RENAUD Fabrice Chirurgien Orthopédiste renaud.f@pediatrie-chulenal-nice.fr</p>
<p>BELGIQUE Clin. Saint-Pierre Av Reine Fabiola 9 1340 Ottignies Belgique Tél. : 010/437460</p>	<p>Dr ROSSILLON Renaud Orthopédie pédiatrique renaud.rossillon@cspo.be</p>

Annexe 3. Coordonnées Filière de Santé

1.1 Filière AnDDI-Rares

des Anomalies du Développement cérébral avec ou sans Déficience Intellectuelle de causes Rares
<http://anddi-rares.org/>

Centres de Référence (CRMR) et de Compétence (CCMR) Maladies Rares

1.2 CRMR Anomalies du développement et syndromes malformatifs – Ile de France (Coordonnateur Pr Alain VERLOES)

1.2.1 CRMR coordonnateur

1. APHP Robert Debré, Pr Alain VERLOES, Département de Génétique, GHU Paris-Nord - Hôpital Robert Debré, 37 bd SERURIER, 75019 PARIS - Tel 01 40 03 53 42

1.2.2 CRMR constitutifs – secteur génétique médicale

2. APHP Necker, Pr Jeanne AMIEL, Service de Génétique Médicale - GHU Paris-Centre - Hôpital Necker-Enfants Malades - 149 Rue de Sèvres 75743 PARIS CEDEX 16, Tel 01 44 49 51 53
3. Poissy, Dr Rodolphe DARD, Hôpital Intercommunal de Poissy - St-Germain- 10 rue du Champ Gaillard 78303 POISSY CEDEX, Tel 01 39 27 47 00
4. APHP P. Salpêtrière – A. Trousseau, Dr Sandra WHALEN, Service de Génétique et d'Embryologie Médicale, GHU Paris-Sorbonne Université - Hôpital Pitié Salpêtrière - Armand-Trousseau - site AT 26 Avenue du Docteur Arnold Netter 75571 PARIS, Tel 01 44 73 67 27
5. APHP K. Bicêtre, Pr Judith MELKI, GHU Paris-Sud - Hôpital de Bicêtre - 78 Rue du Général Leclerc 94270 Le Kremlin-Bicêtre, Tel 01 49 59 53 70

1.2.3 CRMR constitutifs – secteur anomalies des membres (CEREFAM)

6. Hôpitaux de Saint-Maurice, Dr Nathaly QUINTERO-PRIGENT, Service Rééducation Orthopédique de l'Enfant, Pôle Soins de Suite et Réadaptation Enfants Hôpitaux de Saint-Maurice, 14 Rue du Val d'Osne 94415 SAINT-MAURICE, Tel 01 43 96 63 50
7. APHP Trousseau, Pr Franck FITOUSSI, Service de Génétique et d'Embryologie Médicale, CHU Paris Est - Hôpital d'Enfants Armand-Trousseau, 26 Avenue du Docteur Arnold Netter 75571 PARIS, Tel 01 44 73 67 27

1.2.4 CCMR– secteur génétique médicale

1. APHP R Poincaré: Pr Dominique GERMAIN, Service de génétique médicale, GHU Paris- Université Paris Saclay – Hôpital Raymond Poincaré, 104 Boulevard Raymond Poincaré 92380 GARCHES, Tel 01 47 10 44 38
2. APHP J Verdier: Pr Andrée DELAHAYE-DURIEZ, Service de pédiatrie, GHU Paris- Hôpitaux Universitaires Paris Seine-Saint-Denis - Hôpital Jean Verdier, Avenue du 14 juillet, 93140 BONDY, Tel 01 48 02 62 45
3. Pointe à Pitre: Dr Marilyn LACKMY-PORT-LIS, Unité de génétique clinique, CHU de Pointe à Pitre, Morne Chauvel, 97110 POINTE À PITRE, Tel 05 90 89 14 81
4. Créteil: Pr Benoit FUNALOT, Unité de génétique clinique, Centre Hospitalier Intercommunal de Créteil, 40 Avenue de Verdun, 94010 CRÉTEIL, Tel 01 45 17 55 77

1.2.5 CCMR secteur anomalies des membres (CEREFAM)

5. APHP Necker : Pr Stéphanie PANNIER, Service d'Orthopédie Pédiatrique, CHU Paris - Hôpital Necker-Enfants Malades, 149 Rue de Sèvres 75743 PARIS, Tel 01 44 49 51 53
6. APHP Robert Debré : Pr Brice ILHARREBORDE, Service de Chirurgie infantile à orientation orthopédique, Hôpital Robert Debré 37 Boulevard Sérurier 75019 PARIS, Tel 01 86 46 82 16
7. Institut Robert Merle d'Aubigne : Dr Florence GUILLOU, Service d'Hôpital de Jour, Institut Robert Merle d'Aubigne, 2 Rue Emilion Michaud et Lucien Rabeux 94460 VALENTON, Tel 01 45 10 80 80
8. CHU d'Amiens : Dr Céline KLEIN, Service d'Orthopédie Pédiatrique, CHU Amiens-Picardie - Site Sud Avenue René Laënnec - Salouël - D408 80054 AMIENS, Tel 03 22 08 75 80
9. CHU de Brest : Dr Laetitia HOUX, Service de Médecine Physique et Réadaptation, CHRU Brest Site Hôpital Morvan 5 Avenue Maréchal Foch 29200 BREST, Tel 02 98 22 34 77
10. CHU de Marseille : Dr Franck LAUNAY, Chirurgie Orthopédique et Pédiatrique, Hôpital de la Timone - Hôpital Nord Chemin des Bourrely 13015 MARSEILLE, Tel 04 91 96 86 33
11. CHU de Lyon : Dr Marie-Doriane MORARD, Service de Médecine Physique et Réadaptation Pédiatriques, Hôpital Femme Mère Enfant 59 Boulevard Pinel 69677 BRON, Tel 04 72 12 95 04
12. CHU de Nancy : Dr Pierre JOURNEAU, Service d'Orthopédie, CHRU Nancy - Hôpitaux de Brabois Rue Du Morvan 54500 VANDOEUVRE LES NANCY, Tel 03 83 85 85 85
13. CHU de Saint-Etienne : Pr Vincent GAUTHERON, Service de Médecine Physique et Réadaptation Pôle Couple Mère-Enfant CHU de Saint-Etienne - Hôpital Nord, Avenue Albert Raimond 42270 SAINT-PRIEZ-EN-JAREZ, Tel 04 77 82 87 29
14. CHU de Tours : Dr Benoit DE COURTIVRON, Service d'Orthopédie et de Traumatologie, CHU de Tours, 49 Boulevard Beranger 37000 TOURS, Tel 02 47 47 38 22
15. CHU de Toulouse : Pr Jérôme SALES DE GAUZY, Pédiatrie - Chirurgie Orthopédique, Traumatologie et Plastique, CHU de Toulouse - Hôpital des Enfants 330 Avenue de Grande Bretagne 31059 TOULOUSE, Tel 05 34 55 85 26
16. CHU de Lille : Dr Alice TAQUET, Service de Médecine Physique et Réadaptation, CHRU de Lille - Hôpital Jeanne de Flandre, 2 Avenue Oscar Lambret 59000 LILLE, Tel 03 20 44 59 62

1.3 Autres CRMR de la filière AnDDI-Rares

1.3.1 Région Sud-Ouest Occitanie Réunion (Coordonnateur Pr Didier LACOMBE):

- **CRMR coordonnateur:**

- CHU de Bordeaux, Pr Didier LACOMBE, CHU de Bordeaux, Service de Génétique Médicale, Groupe hospitalier Pellegrin, Place Amélie Raba-Léon, 33076 BORDEAUX Cedex – Tel 05 57 82 03 63

- **CRMR constitutifs**

- CHU Montpellier, Pr David GENEVIEVE, Service de Génétique Médicale - Hôpital Arnaud de Villeneuve - 371 Avenue du Doyen Gaston Giraud 34295 MONTPELLIER CEDEX 6, Tel 04 67 33 65 64
- CHU de la Réunion, Dr Beatrice DORAY, Service de Génétique clinique, Hôpital Félix Guyon Bellepierre, Allée des Topazes, 97400, La Réunion, Tel 02 62 90 64 00

- **CCMR**

- CHU Poitiers: Pr Brigitte GILBERT-DUSSARDIER, Service de génétique médicale, CHU de Poitiers, 2 Rue de la Milétrie - CS 90577, 86000 POITIERS, Tel 05 49 44 39 22
- CHU Toulouse: Dr Olivier PATAT, Service de génétique médicale, Pôle de biologie, CHU de Toulouse - Hôpital Purpan, Place du Docteur Baylac - TSA 40031, 31059 TOULOUSE CEDEX 9, Tel 05 61 77 90 55
- CHU de la Martinique : Dr Elisabeth SARRAZIN, Unité de neuromyologie. Hôpital P. Zobda-Quitman, Route de Chateauboeuf. CS 90632. 97261 Fort de France Cedex, Tel : 05 96 75 84 00
- CHU Nîmes: Dr Philippe KHAU VAN KIEN, Unité de génétique médicale et cytogénétique, Pôle Biologie, CHU de Nîmes - Hôpital Caremeau, Place du Professeur Robert Debré, 30029 NÎMES CEDEX 9, Tel 04 66 68 41 60

1.3.2 Inter-région Nord-Ouest (Coordonnateur Pr Florence PETIT):

- **CRMR coordonnateur**
 - CHRU de Lille, Pr Florence PETIT, Pôle de Biologie Pathologie Génétique, Hôpital J de Flandre, Clinique de Génétique Guy Fontaine, Rue Pierre Decoux, 59037 Lille Cedex France, Tel 03 20 44 49 11
- **CRMR constitutif**
 - CHU Amiens, Dr Gilles MORIN, CHU Amiens Picardie, Service de Génétique Clinique et Oncogénétique Site Sud - Avenue René Laënnec - Salouël - D408 80054 Amiens Cedex 1, Tel 03 22 08 75 80
 - CHU Caen, (Pr Nicolas GRUCHY), Service de Génétique Clinique, CHU de Caen - Hôpital Clémenceau, Avenue Georges Clémenceau 14000 CAEN, Tel 02 31 27 25 69
 - CHU Rouen, Dr Alice GOLDENBERG, Service de Génétique clinique, Unité de Génétique Clinique, CHU Rouen, Tel 02 32 88 87 47
- **CCMR**
 - CH Le Havre: Dr Valérie LAYET, Unité de génétique, Service de génétique médicale, GH du Havre - Hôpital Jacques Monod, 29 Avenue Pierre Mendès France - BP 24, 76083 LE HAVRE CEDEX, Tel 02 32 73 37 90

1.3.3 Région Ouest (Coordonnateur Pr Sylvie ODENT):

- **CRMR coordonnateur**
 - CHU de Rennes, Pr Sylvie ODENT, Service de Génétique Clinique -Hôpital Sud -16, boulevard de Bulgarie- BP 90347 -35203 Rennes Cedex 2, Tel 02 99 26 67 44
- **CRMR constitutifs**
 - CHU Nantes, Dr Bertrand ISIDOR, Service de Génétique clinique, CHU de Nantes - Hôtel Dieu, 1 Place Alexis Ricordeau 44093 NANTES, Tel 02 40 08 32 45
 - CHRU Tours, Pr Annick TOUTAIN, Service de génétique médicale, CHRU de Tours, Hôpital Bretonneau - 2 Boulevard Tonnelles 37044 TOURS CEDEX 9, Tel 02 47 47 47 99
 - CHU Angers, Pr Dominique BONNEAU, Service de Génétique Clinique, CHU d'Angers, 4, Rue Larrey 49933 ANGERS, Tel 02 41 35 38 83
- **CCMR**
 - CHU Brest: Dr Séverine AUDEBERT-BELLANGER, Département de pédiatrie, CHRU de Brest - Hôpital Morvan, 2 Avenue Foch, 29609 BREST CEDEX, Tel 02 98 22 34 77
 - CH Le Mans: Dr Radka STOEVA, Service de génétique, Centre hospitalier du Mans, 194 Avenue Rubillard, 72037 LE MANS CEDEX, Tel 02 44 71 01 84
 - CH Vannes: Dr Florence DEMURGER, Génétique Médicale – Consultation, CHBA Centre hospitalier Bretagne Atlantique - CH Chubert, 20 boulevard du Général Maurice Guillaudot - BP 70555, 56017 VANNES CEDEX, Tel 02 97 01 42 03

1.3.4 Région Est (Coordonnateur Pr Laurence FAIVRE):

- **CRMR coordonnateur**
 - CHU de Dijon, Pr Laurence FAIVRE, Centre de Génétique - Hôpital d'enfants, 14 Rue Paul Gaffarel 21000 DIJON CEDEX, Tel 03 80 29 53 13
- **CRMR constitutifs**
 - CHU Nancy, Dr Laëtitia LAMBERT, Service de Génétique Médicale, CHU Nancy - Hôpital d'Enfants, 10 Rue du Docteur Heydenreich CS 74213 54042 NANCY CEDEX, Tel 03 83 34 43 76
 - CHU Strasbourg, Dr Elise SCHAEFFER, Service de Génétique Médicale – CHU de Strasbourg Hôpital de Haute-pierre, 1 Avenue Molière 67098 STRASBOURG CEDEX, Tel 03 88 12 81 20

- CHU Reims, Pr Martine DOCO-FENZY, Service de Génétique - CHRU Hôpital Maison Blanche, 45 Rue Cognacq-Jay 51092 REIMS CEDEX, Tel 03 26 78 90 03

- **CCMR**

- CHU Besançon: (Dr Juliette PIARD), Centre de génétique humaine, Pavillon Saint-Paul, CHRU de Besançon - Hôpital Saint-Jacques, 2 Place Saint-Jacques, 25030 BESANÇON CEDEX, Tel 03 81 21 81 87

1.3.5 Région Sud-Est (Coordonnateur Pr Patrick EDERY):

- **CRMR coordonnateur**

- CHU de LYON, Pr Patrick EDERY, Service de génétique, Groupement Hospitalier Est - Hôpital Femme Mère Enfant- 59 boulevard Pinel, 69 677 BRON, Tel 04 27 85 55 73

- **CRMR constitutifs**

- CHU Grenoble, Dr Julien THEVENON, Service de Génétique Clinique, CHU Grenoble site Nord - Hôpital Couple-Enfant, Quai Yermolof - Cs 10217 38043 GRENOBLE CEDEX 10, Tel 04 76 76 72 85
- CHU Clermont-Ferrand, Dr Christine FRANCANNET, Service de Génétique Médicale CHU de Clermont-Ferrand - Hôpital d'Estaing, 1 Place Lucie Aubrac 63003 Clermont-Ferrand CEDEX 2, Tel 04 73 75 06 53
- CHU Marseille, Dr Sabine SIGAUDY, Département de Génétique Médicale - CHU de Marseille - Hôpital de la Timone AP-HM, 264 Rue Saint-Pierre 13385 MARSEILLE CEDEX 06, Tel 04 91 38 67 49

- **CCMR**

- CHU Saint-Etienne: Dr Renaud TOURAINE, Service de génétique clinique, Pôle Couple Mère-Enfant, CHU de Saint-Etienne - Hôpital Nord, Avenue Albert Raimond, 42270 SAINT-PRIEST-EN-JAREZ, Tel 04 77 82 91 12
- CH Toulon: Dr Maude GRELET, Service de Génétique Médicale, CHI Toulon La Seyne-sur-Mer - Hôpital Font-Pré, 1208 Avenue Colonel Picot BP 1412, 83056 TOULON CEDEX, Tel 04 94 14 50 05.

Annexe 4. Les associations de patients

- **Association de personnes concernées par des malformations congénitales de membres (ASSEDEA) :**
Web: www.assedea.fr
E-mail: bureau.assedea@gmail.com

- **e-Nable France:**
Web : www.e-nable.fr
E-mail : contact@e-nable.fr

- **Handicap Motards Solidarité (HMS)**
Web : www.handicaps-motards-solidarite.com
E-mail : handicaps-motards-solidarite@wanadoo.fr

- **L'association Entr'Aide (projet "Une lame pour courir")**
Web : www.unelamepourcourir.com

Annexe 5. Feuille consultation anténatal du Centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs d'Ile de France (CEREFAM) Site constitutif

Centre de référence pour les anomalies de membres (CEREFAM)

Etiquette

CONSULTATION ANTENATALE

CEREFAM

HORS CEREFAM

Date:

Délai entre l'appel et la consultation:

Participants:

- | | | |
|--|---------------------------------------|------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> NQ | <input type="checkbox"/> FF | <input type="checkbox"/> FC |
| <input type="checkbox"/> L.SOUCHE | <input type="checkbox"/> M.FELDMANN | <input type="checkbox"/> MC |
| <input type="checkbox"/> C. MARTINOT-LAGARDE | <input type="checkbox"/> N. BRENNETOT | <input type="checkbox"/> MB |
| <input type="checkbox"/> D.MERLOT | <input type="checkbox"/> E.CHARTIER | <input type="checkbox"/> Autre(s): |

Mère:

Age:

Profession:

Antécédents:

Traitement médical

Origine:

Père:

Nom:

Prénom:

Age:

Profession:

Antécédents:

Traitement médical

Origine:

Diabète

HTA

Alcool

Tabac

Adresseur:

Gynécologue-obstétricien:

DDR:

Sexe: F M

Date accouchement:

Grossesse prévue

Grossesse médicalement assistée

Stimulation

OUI

FIV

NON

FIV ICSI

Particularités grossesse:

OUI

Médicament

NON

Patho

Métrorragies

Gémellaire

Nombre des grossesse:

IVG

Motif:

IMG

FCS

<u>Fratrie:</u>	Sexe	Age	Patho	1/2 Mère	1/2 Père
1					
2					
3					
4					
5					

Type anomalie :

Délai entre l'annonce et la consultation:

Conjoint présent: OUI NON Nombre de vaisseaux du cordon

Echographie(s):

SA

SA

SA

SA

SA

Amniocentèse: Faite Non faite

Tropho: Faite Non faite

Demande IMG Conseil génétique
Soutien psychologique

Durée de la consultation:

SUITES

- Appel téléphonique après la consultation
- Deuxième consultation anténatale

IMG - Date:

Naissance - Date:

Nom de l'enfant:

Diagnostic à la naissance:

Etiquette

Annexe 6. Fiche de recommandations pour « annoncer une mauvaise nouvelle ». Document élaboré par la Haute Autorité de Santé



Annoncer une mauvaise nouvelle

L'annonce d'une mauvaise nouvelle constitue une étape majeure de la relation avec le patient. Elle concerne les médecins mais également tous les professionnels qui assurent la prise en charge du malade.

Le but de ce document synthétique est d'apporter, à travers une série de questions source de réflexion, une aide aux professionnels qui souhaitent améliorer leurs pratiques sur ce thème.

Une mauvaise nouvelle est « une nouvelle qui change radicalement et négativement l'idée que se fait le patient de son (...) être et de son (...) avenir ».

Si la mauvaise nouvelle concerne le patient par la modification radicale du cours de sa vie, les difficultés du médecin chargé de l'annonce d'une telle nouvelle et de tous les professionnels intervenant auprès du patient doivent également être reconnues. Il n'y a pas une annonce mais une succession d'annonces tout au long de la prise en charge et cela implique tous les professionnels.

La reconnaissance des difficultés que peuvent rencontrer les professionnels implique de passer par les trois étapes suivantes.

1. Se poser des questions **AVANT** la rencontre avec le patient

■ Me concernant

Les questions suivantes peuvent m'aider en tant que professionnel, lorsque je prépare ma rencontre avec le patient, à comprendre mes propres difficultés.

- Ai-je des difficultés à dire et pourquoi ?
- Quelles représentations, quelles expériences personnelles (positive, négative) ai-je de cette maladie et de ses conséquences ?
- Quel rôle vais-je avoir dans la prise en charge du malade (traitement, accompagnement) et quelles en sont les limites ?

■ Concernant la maladie

Afin de donner au patient des perspectives réalistes, je dois disposer de suffisamment d'informations sur la maladie et les options thérapeutiques qui peuvent être proposées.

- Que sais-je de la situation clinique du patient ?
- Que sais-je de la maladie et de son évolution naturelle (survenue de handicap, mise en place de traitements de plus en plus contraignants...) ?
- Que sais-je des options thérapeutiques, des prises en charge possibles et de leurs conséquences ?
- Que sais-je du rapport bénéfice-risque de chacune de ces prises en charge ?
- Quelle est la part d'incertitude du pronostic, de la variabilité de l'expression de la maladie ?
- Que puis-je prévoir de l'évolution de ce patient ?
- Qu'est-ce qui va changer dans la vie du patient ? Qu'est-ce qui sera probablement le plus difficile pour lui ?
- Quelle est la filière de prise en charge (structure d'accueil lorsque le handicap ou les difficultés surviennent ?

2. Obtenir des informations **LORS** de la rencontre avec le patient

■ Concernant le patient

Je dois m'efforcer d'obtenir des informations le concernant afin d'adapter l'information que je lui donne à ses besoins au moment où je le rencontre et éviter de détruire les constructions intellectuelles et psychiques qu'il a élaborées pour se protéger.

- Ce que le patient attend de cette consultation.
- Les personnes qu'il a déjà rencontrées, l'information qu'il a déjà reçue, ce qu'il en a compris.
- Ce qu'il souhaite savoir, aujourd'hui.
- Les représentations qu'il a de cette maladie et de ses conséquences.
- Les expériences personnelles (famille, proches), qu'il a de cette maladie et de ses conséquences.

■ Concernant l'environnement du patient

Afin de donner au patient des perspectives réalistes, je dois disposer de suffisamment d'informations sur la maladie et les options thérapeutiques qui peuvent être proposées.

- Sa situation familiale personnelle (enfant, personne à charge, isolé ou entouré).
- Les soutiens possibles.
- Sa situation matérielle, professionnelle, sociale.
- La représentation qu'a son compagnon/ses enfants/son entourage de la maladie.
- L'information qu'il souhaite que l'on donne à ses proches, s'il préfère qu'on l'aide à informer ses proches.
- Les besoins ou les souhaits d'aide ou de soutien (psychologique, social) pour lui ou ses proches.

3. Se poser des questions **EN FIN** de rencontre avec le patient

- Lui ai-je laissé la possibilité de poser toutes ses questions ?
- Suis-je en mesure de savoir ce qu'il a compris ?
- Qu'a-t-il retenu de la consultation ?

Pour la prochaine consultation : que me reste-t-il à lui dire ?

Les professionnels peuvent utiliser cette approche pour évaluer et améliorer leurs pratiques professionnelles.

Pour en savoir plus : un document plus complet est proposé par la HAS aux professionnels (www.has-sante.fr), il développe les points suivants :

■ Des points de repère

- Annoncer, informer pour quoi faire ?

Annoncer, ce n'est pas seulement informer, c'est donner au patient les informations dont il a besoin, tout au long du processus d'accompagnement.

- Retentissement de l'annonce

Un effet traumatique : l'émotion est tellement forte lors de la première annonce que, la plupart du temps, le patient n'entend qu'une petite partie de ce qui est dit. Lors de la consultation où est réalisée la première annonce, tout n'est pas abordé, le patient a besoin de temps.

Comment le patient se défend : le patient va adopter une attitude qui lui permettra de faire face à une situation vécue comme trop douloureuse, tentative d'adaptation du psychisme face à l'angoisse.

- Ecueils et risques évitables

- Le point de vue du médecin

Le professionnel peut rencontrer des difficultés pour annoncer une mauvaise nouvelle. Il peut mettre en place des mécanismes de défense pour faire face à l'angoisse de la situation de son patient.

- En pratique

Se donner le temps, être à l'écoute, être attentif aux mots choisis et assurer un suivi de l'annonce sont essentiels à la démarche.

■ Des exemples concrets décrivant les difficultés spécifiques à l'annonce de la maladie d'Alzheimer, d'un cancer, de la maladie de Huntington, d'une maladie neuromusculaire à un enfant, de la maladie d'un parent ou d'un proche à un enfant.

En France l'évaluation et l'amélioration des pratiques professionnelles sont inscrites dans la politique de santé. Annoncer* une mauvaise nouvelle constitue une étape majeure de la relation avec le patient et, à ce titre, peut faire l'objet d'une démarche d'évaluation/amélioration.

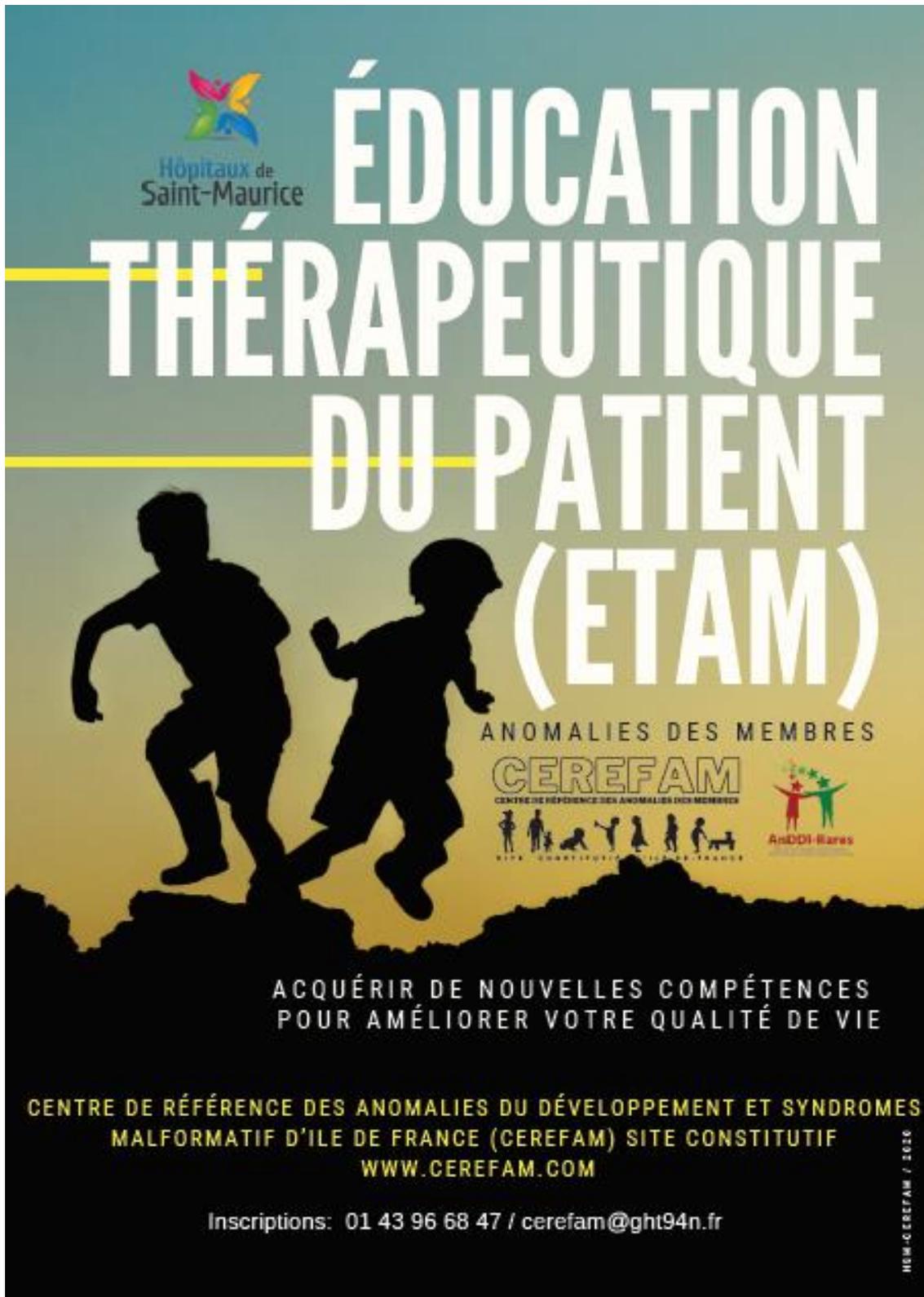
* Cette démarche est complémentaire du dispositif d'annonce mis en œuvre en cancérologie.

HAS

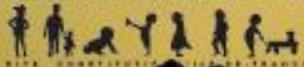
Tous les outils et programmes d'amélioration et d'évaluation des pratiques sont téléchargeables gratuitement sur www.has-sante.fr

Mai 2008

Annexe 7. Visuel Programme d'éducation thérapeutique sur les anomalies des membres (ETAM) CEREFAM, Hôpitaux de Saint-Maurice



 **ÉDUCATION
THERAPEUTIQUE
DU PATIENT
(ETAM)**

ANOMALIES DES MEMBRES
CEREFAM
CENTRE DE RÉFÉRENCE DES ANOMALIES DES MEMBRES

RUE LOUÏS LÉVELLÉ 95000 ST MAURICE

 **AnDDI-Rares**

ACQUÉRIR DE NOUVELLES COMPÉTENCES
POUR AMÉLIORER VOTRE QUALITÉ DE VIE

CENTRE DE RÉFÉRENCE DES ANOMALIES DU DÉVELOPPEMENT ET SYNDROMES
MALFORMATIF D'ÎLE DE FRANCE (CEREFAM) SITE CONSTITUTIF
WWW.CEREFAM.COM

Inscriptions: 01 43 96 68 47 / cerefam@ght94n.fr

NEW-CEREFAM / 2020

Annexe 8. Lettre type pour une demande de dossier médical

NOM Prénom(s)
Adresse de l'expéditeur
Code postal
Tél :
Email :

Établissement hospitalier
Adresse
Code postal

A [commune], le [date]

Objet : Demande de communication de dossier médical

Madame, Monsieur,

Je soussigné(e), Madame/Monsieur [Nom et prénom(s) du déclarant] né(e) le [date de naissance] à [lieu de naissance] et domicilié(e) [l'adresse du déclarant], n° de Sécurité sociale [préciser votre numéro de Sécurité sociale], vous prie de bien vouloir procéder à la communication de l'ensemble des éléments constitutifs de mon dossier médical en l'application de l'article L1111-7 du Code de la santé publique.

Veillez transmettre dans les plus brefs délais mon dossier au Docteur [Nom et Prénom du médecin] à l'adresse suivante [indiquer l'adresse du praticien en précisant, le cas échéant, le nom de l'hôpital et du service concerné] / à mon adresse personnelle au [indiquer l'adresse].

En vous remerciant par avance pour l'attention que vous porterez à ma demande et en comptant sur votre diligence, je vous prie d'agréer, Madame, Monsieur, mes salutations distinguées.

Nom prénom(s)
Signature

Bibliographie

- Lanzoni M., Morris J., Garne E., Loane M. & Kinsner-Ovaskainen A. (2017). – European Monitoring of Congenital Anomalies. *Joint Research Centre (JRC)*, 88.
- Ministère des solidarités et de la santé (2019). – Feuille de route pour la surveillance et la connaissance des facteurs de risque des malformations congénitales incluant les ATMS.
- Agence Nationale Sécurité Sanitaire Alimentaire Nationale (ANSES), Santé Publique France (2019). – Saisine n° 2018-SA-0242 « ATMS » Rapport du comité d'experts scientifiques.
- Salomon J. & Plateau B. (2018). – Recommandations de bonnes pratiques relatives aux modalités de réalisation des examens d'imagerie concourant au diagnostic prénatal et aux modalités de prise en charge des femmes enceintes et des couples lors de ces examens. *JORF n°0096 du 25 avril 2018*, 15.
- James M.A., Bagley A.M., Brasington K., Lutz C., McConnell S. & Molitor F. (2006). – Impact of prostheses on function and quality of life for children with unilateral congenital below-the-elbow deficiency. *J. Bone Joint Surg Am.*, **88** (11), 2356-2365.
- Biddiss E.A. & Chau T.T. (2007). – Upper limb prosthesis use and abandonment: a survey of the last 25 years. *Prosthet Orthot Int.*, **31** (3), 236-257.
- Farr S., Catena N., Martinez-Alvarez S. & Soldado F. Peromelia (2018). – Congenital transverse deficiency of the upper limb: a literature review and current prosthetic treatment. *J. Child Orthop.*, **12** (6), 558-565.
- Meurs M., Maathuis C.G.B., Lucas C., Hadders-Algra M. & van der Sluis C.K. (2006). – Prescription of the first prosthesis and later use in children with congenital unilateral upper limb deficiency: A systematic review. *Prosthet Orthot Int.*, **30** (2), 165-173.
- Biddiss E. & Chau T. (2007). – Upper-limb prosthetics: critical factors in device abandonment. *Am J. Phys Med Rehabil.*, **86** (12), 977-987.
- Paladini D., Greco E., Sglavo G., D'Armiento M.R., Penner I. & Nappi C. (2010). – Congenital anomalies of upper extremities: prenatal ultrasound diagnosis, significance, and outcome. *Am J. Obstet Gynecol.*, **202** (6), 596.e1-10.
- Edelstein J.E. & Berger N. (1993). – Performance comparison among children fitted with myoelectric and body-powered hands. *Arch Phys Med Rehabil.*, **74** (4), 376-380.
- Postema S.G., Bongers R.M., Brouwers M.A., Burger H., Norling-Hermansson L.M., Reneman M.F., et al. (2016). – Upper Limb Absence: Predictors of Work Participation and Work Productivity. *Arch Phys Med Rehabil.*, **97** (6), 892-899.
- Johansen H., Østlie K., Andersen L.Ø. & Rand-Hendriksen S. (2016). – Health-related quality of life in adults with congenital unilateral upper limb deficiency in Norway. A cross-sectional study. *Disabil Rehabil.*, **38** (23), 2305-2314.
- Hadders-Algra M., Reinders-Messelink H.A., Huizing K., van den Berg R., van der Sluis C.K. & Maathuis C.G.B. (2013). – Use and functioning of the affected limb in children with unilateral congenital below-elbow deficiency during infancy and preschool age: a longitudinal observational multiple case study. *Early Hum Dev.*, **89** (1), 49-54.
- Egermann M., Kasten P. & Thomsen M. (2009). – Myoelectric hand prostheses in very young children. *Int Orthop.*, **33** (4), 1101-1105.
- Davids J.R., Wagner L.V., Meyer L.C. & Blackhurst D.W. (2006). – Prosthetic management of children with unilateral congenital below-elbow deficiency. *J. Bone Joint Surg Am.*, **88** (6), 1294-1300.

- Pons J.C., Valat A.S., Oury J.F., Descamps P., Gaucherand P., Pontonnier N., *et al.* (2005). – [Management of 103 limb reduction defects: a French-speaking fetal medicine club enquiry]. *J. Gynecol Obstet Biol Reprod* (Paris), **34** (2), 137-147.
- Piper S.L., Dicke J.M., Wall L.B., Shen T.S. & Goldfarb C.A. (2015). – Prenatal Detection of Upper Limb Differences With Obstetric Ultrasound. *J Hand Surg.*, **40** (7), 1310-1317.e3.
- Buffart L.M., Roebroek M.E., van Heijningen V.G., Pesch-Batenburg J.M. & Stam H.J. (2007). – Evaluation of arm and prosthetic functioning in children with a congenital transverse reduction deficiency of the upper limb. *J. Rehabil Med.*, **39** (5), 379-386.
- de Jong I.G.M., Reinders-Messelink H.A., Tate K., Janssen W.G.M., Poelma M.J., van Wijk I., *et al.* (2012). – Activity and participation of children and adolescents with unilateral congenital below elbow deficiency: an online focus group study. *J. Rehabil Med.*, **44** (10)? 885-892.
- de Jong I.G.M., Reinders-Messelink H.A., Janssen W.G.M., Poelma M.J., van Wijk I. & van der Sluis C.K. (2012). – Mixed feelings of children and adolescents with unilateral congenital below elbow deficiency: an online focus group study. *PloS One*, **7** (6), e37099.
- Vasluian E., de Jong I.G.M., Janssen W.G.M., Poelma M.J., van Wijk I., Reinders-Messelink H.A., *et al.* (2013). – Opinions of youngsters with congenital below-elbow deficiency, and those of their parents and professionals concerning prosthetic use and rehabilitation treatment. *PloS One*, **8** (6), e67101.
- Toda M., Chin T., Shibata Y. & Mizobe F. (2015). – Use of Powered Prosthesis for Children with Upper Limb Deficiency at Hyogo Rehabilitation Center. *PloS One*, **10** (6), e0131746.
- Johansen H., Bathen T., Andersen L.Ø., Rand-Hendriksen S. & Østlie K. (2018). – Chronic pain and fatigue in adults with congenital unilateral upper limb deficiency in Norway. A cross-sectional study. *PloS One*, **13** (1), e0190567.
- Huizing K., Reinders-Messelink H., Maathuis C., Hadders-Algra M. & van der Sluis C.K. (2010). – Age at first prosthetic fitting and later functional outcome in children and young adults with unilateral congenital below-elbow deficiency: a cross-sectional study. *Prosthet Orthot Int.*, **34** (2), 166-174.
- Hunter A.G. (2000). – A pilot study of the possible role of familial defects in anticoagulation as a cause for terminal limb reduction malformations. *Clinical genetics*. **57** (3), 197-204.
- Graziano C., Carone S., Panza E., Marino F., Magini P., Romeo G., Pession A. & Seri M. (2009). – Association of hereditary thrombocytopenia and distal limb defects with a thrombopoietin gene mutation. *Blood, The Journal of the American Society of Hematology*. **20**, 114 (8), 1655- 1657.
- Pauli R.M., Lebovitz R.M. & Meyer R.D. (1985). – Familial recurrence of terminal transverse defects of the arm. *Clinical genetics*, **27** (6), 555-563.
- Ordal L., Keunen J., Martin N., Shehata N., Borschel G.H., Clarke H.M., Toi A., Shuman C. & Chitayat D. (2016). – Congenital limb deficiencies with vascular etiology: possible association with maternal thrombophilia. *American Journal of Medical Genetics Part A.*, **170** (12), 3083-3089.
- Adrien N., Petersen J.M., Parker S.E. & Werler M.M. (2020). – Vasoactive exposures and risk of amniotic band syndrome and terminal transverse limb deficiencies. *Birth Defects Research*, **112** (14), 1074-1084.
- Froster-Iskenius U.G. & Baird P.A. (1989). – Limb reduction defects in over one million consecutive livebirths. *Teratology*. **39** (2), 127-135.