

HORIZON SMA

PARTAGE D'EXPERTISE DU
CENTRE DE COMPETENCES MALADIES
NEUROMUSCULAIRES DE L'**ESEAN**



#1

SEPTEMBRE 2024

SMA : PRISE EN CHARGE COORDONNÉE ET SUIVI HOLISTIQUE

ESEAN APF France Handicap

DÉCOUVRIR

Edition réalisée en partenariat avec la filière FILNEMUS

Filnemus
Filière Neuromusculaire

Production et Idée originale RARE à l'écoute

Avec le soutien institutionnel des Laboratoires Roche

SOMMAIRE

HORIZON SMA
PARTAGE D'EXPERTISE DU CENTRE DE COMPETENCES MALADIES NEUROMUSCULAIRES DE L'ESEAN



01
ÉDITORIAL →



02
PRÉSENTATION DE L'ESEAN →



03
SUIVI HOLLISTIQUE
de la salle de consultation à l'école
→



04
PRISE EN CHARGE RESPIRATOIRE
→

05
TROUBLES DIGESTIFS & de la déglutition chez les patients attients de la SMA
→



06
LE BILAN DE COMPÉTENCES COGNITIVES & les adaptations pour la vie scolaire →

07
POINTS CLÉS À RETENIR
→

08
ACTUALITÉS SMA →

03
SUIVI HOLISTIQUE/GLOBAL : DE LA SALLE DE CONSULTATION À L'ÉCOLE



Dr Capucine de Lattre,
Médecin MPR



Dr Emmanuelle Fleurence,
Pneumo-pédiatre

04
PRISE EN CHARGE RESPIRATOIRE



Dr Emmanuelle Fleurence,
Pneumo-pédiatre



Mme Bénédicte Nalin,
Kinésithérapeute

05
TROUBLES DIGESTIFS ET DE LA DÉGLUTITION / MALNUTRITION



Dr Batoul Samarji,
Gastro-pédiatre



Mme Anne Esnault,
Orthophoniste

06
LE BILAN DE COMPÉTENCES COGNITIVES & LES ADAPTATIONS POUR LA VIE SCOLAIRE



Mme Sandrine Vinson,
Psychologue



Mme Nolwenn Guerchet,
Ergothérapeute

ÉDITO



Pr Shahram Attarian,
Chef de service des Maladies Neuromusculaires et de la Sclérose Latérale Amyotrophique

Horizon SMA est un nouveau journal à l'attention des professionnels de santé des centres de référence ou de compétence, dédié aux partages d'expériences et d'innovations autour de la prise en charge de la SMA.

La SMA (Amyotrophie spinale) est une maladie neurodégénérative rare d'origine génétique, entrainant une atrophie musculaire progressive et invalidante due à la dégénérescence des motoneurones[1]. Avec environ 124 nouveaux cas par an, elle constitue la deuxième maladie de transmission autosomique récessive de l'enfant la plus fréquente après la mucoviscidose[1]. Au-delà des atteintes motrices, l'atrophie et la faiblesse musculaire peuvent affecter divers systèmes et organes et compromettre les fonctions respiratoire, digestive ou encore cardiovasculaire[1].

La prise en charge de cette maladie complexe exige une approche spécialisée et coordonnée au sein de centres experts[1]. Ainsi, les **centres de référence ou de compétences de la filière de santé maladies rares Filnemus** ont pour objectif d'instaurer une prise en charge pluridisciplinaire de la SMA et d'adapter les pratiques de soins à la sévérité et à l'âge du patient.

Horizon SMA est un nouveau journal à l'attention des professionnels de santé des centres de référence ou de compétence, dédié aux partages d'expériences et d'innovations autour de la prise en charge de la SMA.

Vous pourrez découvrir, à la lecture du premier numéro d'**Horizon SMA** les ***stratégies de prise en charge coordonnée et de suivi holistique*** mises en place au sein du **Centre de compétences CCMR ESEAN** (Établissement de Santé pour Enfants et Adolescents de la région Nantaise). Une équipe pluridisciplinaire de professionnels de santé spécialisés (médecin physique et de réadaptation, pneumopédiatre, gastropédiatre, kinésithérapeute, ergothérapeute, orthophoniste, psychologue) est heureuse de partager ses **pratiques de suivi et d'accompagnement global des patients**, dès l'instauration de traitement au sein du CHU.

Elle présente également son travail de suivi avec les structures médico-sociales et d'accompagnement des patients et de leurs familles pour leurs projets de scolarité.

Voici un aperçu des thématiques traitées :

- **Regards croisés Médecin Physique et de Réadaptation & Pneumo-pédiatre sur le suivi holistique de la salle de consultation à l'école**, afin d'améliorer la qualité de vie des patients sur les plans médical, scolaire et social.
- **Collaboration Pneumo-pédiatre & Kinésithérapeute**, pour le suivi et la prise en charge des patients en vue de limiter **l'insuffisance respiratoire**.
- **Les points de vue du Gastropédiatre et de l'Orthophoniste pour la prise en charge des troubles digestifs et de la déglutition**, afin de prévenir les troubles nutritionnels.
- **Coopération Psychologue & Ergothérapeute** pour le bilan de compétences cognitives et les adaptations et aménagements nécessaires **afin de favoriser l'intégration scolaire des patients**.

Nous espérons que ce numéro vous apportera des éléments enrichissants sur le suivi holistique et global des patients atteints de SMA.

Bonne lecture !

Pour plus d'informations sur la SMA

PRÉSENTATION DE L'ESEAN

Structure d'accueil unique pour un suivi pluridisciplinaire



Dr Capucine de Lattre,
MPR et responsable du centre de compétences MNM de l'ESEAN



Bienvenue à l'ESEAN APF France Handicap !

Établissement de Soins Médicaux et de Réadaptation pédiatrique (SMR) créé en 2010 de la réunion de deux établissements de rééducation fonctionnelle pour enfants situés à Saint-Nazaire et à Saint-Gilles-Croix-de-Vie, ainsi que d'une pouponnière à Nantes, l'**ESEAN** s'est engagé dès ses débuts dans la prise en charge d'enfants atteints d'amyotrophie spinale infantile. En 2020, après l'épidémie de COVID, la structure s'est réorganisée pour pouvoir accueillir plus de patients, notamment les jeunes patients de 15 à 18 ans qui étaient auparavant pris en charge en secteur adulte. Ainsi, l'établissement suit aujourd'hui 147 enfants atteints de maladies neuromusculaires dont 16 patients atteints d'amyotrophie spinale. Depuis 2022, l'**ESEAN** assure également le suivi post-traitement innovant, incluant les bilans biologiques et les évaluations respiratoires et motrices régulières, des patients SMA traités par thérapies innovantes au CHU de Nantes. Il est labellisé centre de compétence maladies rares depuis janvier 2024.

L'**ESEAN** se caractérise par une approche multidisciplinaire, assurée par une équipe de spécialistes proposant des consultations en médecine physique et de réadaptation, en pneumo-pédiatrie, gastro-pédiatrie, orthopédie pédiatrique, kinésithérapie, ergothérapie, et bien d'autres encore. L'objectif est d'offrir aux patients une prise en charge globale et intégrée, qui prenne en compte non seulement les besoins médicaux, mais tout ce qui concerne leur participation. Cet accompagnement des patients et de leurs familles va bien au-delà de la salle de consultation : qu'il s'agisse de gérer les gestes du quotidien, les déplacements, les loisirs et l'insertion scolaire, en lien avec les structures médicosociales, ou d'accueillir les patients en séjour de répit ou en soins palliatifs, l'**ESEAN** s'engage pour améliorer la qualité de vie des patients, mais aussi soutenir leurs familles dans la gestion de cette maladie complexe.

Bonne lecture à toutes et à tous !

SUIVI HOLISTIQUE
de la salle de consultation à l'école



Pouvez-vous nous expliquer ce qu'implique la prise en charge holistique des patients, de la salle de consultation à l'école ?

Dr Capucine de Lattre : Chaque enfant a des besoins spécifiques en fonction de la gravité de sa maladie. Notre approche vise à rendre l'enfant le plus autonome possible dans tous les aspects de sa vie quotidienne. Cela inclut la mise en place de matériel et d'aides techniques pour se déplacer, manger, s'habiller, aller aux toilettes, aussi bien à la maison qu'à l'école. Nous évaluons les objectifs de rééducation et travaillons étroitement avec les écoles et les équipes de soins à domicile, comme les SESSAD, pour évaluer et fournir les aides adaptées aux besoins du patient.

Dr Emmanuelle Fleurence : En plus du matériel, nous évaluons et justifions les besoins en aides humaines auprès des MDPH. Nous travaillons aussi avec les équipes de soins à domicile qui participent aux consultations multidisciplinaires (CMD) lorsque les familles sont d'accord. Le fait que nous soyons toutes les deux impliquées dans le secteur médico-social facilite grandement la coordination entre le sanitaire et le médico-social.

Comment s'organisent concrètement les consultations multidisciplinaires ?

Dr Emmanuelle Fleurence : Les CMD se déroulent en hôpital de jour, une à trois fois par an en général, en fonction des besoins de l'enfant. Les patients sont convoqués pour une journée ou demi-journée d'hospitalisation où ils passent différents examens fonctionnels et bilans. Ensuite, nous les voyons en entretien avec leur famille pour ajuster les traitements et les recommandations.

Dr Capucine de Lattre : Nous profitons également de leur venue pour réaliser/adapter des appareillages orthopédiques spécifiques (ex : corset garchois) ou proposer des essais de matériel particulier en fonction des besoins (ex : essai dispositif robotisé de compensation du membre supérieur). A l'issue de chaque CMD, nous programmons avec l'aide de notre secrétaire coordinatrice les examens, hospitalisations (ex : mise en place VNI), bilans, ou réglages d'aides instrumentales ou appareillages qui ont été proposés lors de la consultation. Enfin, nous partageons rapidement nos comptes rendus et recommandations avec les SESSAD et autres acteurs de proximité pour faciliter la coordination des soins.



Dr Emmanuelle Fleurence, Pneumo-pédiatre

> **Les parents nous disent souvent qu'ils trouvent que nous avons plus de temps à l'ESEAN**

Quels sont les bénéfices pour les patients et leurs familles de cette structure à guichet unique ?

Dr Capucine de Lattre : Les familles apprécient l'accessibilité de l'établissement, nos espaces de consultation plus grands et l'atmosphère moins hospitalière de l'ESEAN ; cela leur permet de se sentir moins pressées ou perdues, et plus écoutées.

Dr Emmanuelle Fleurence : Les parents nous disent souvent qu'ils trouvent que nous avons plus de temps à l'ESEAN. Ils apprécient également la disponibilité de notre équipe.

Comment cette organisation pluridisciplinaire aide-t-elle à la prise en charge des patients ?

Dr Capucine de Lattre : C'est une approche commune que nous avons à l'ESEAN pour tous nos patients ; elle facilite grandement la prise en charge des patients, surtout lorsqu'il s'agit de coordonner différents spécialistes et structures de soins. Nous faisons souvent l'intermédiaire pour organiser les rendez-vous, ce qui soulage les familles d'une charge importante.

Dr Emmanuelle Fleurence : Travailler en équipe permet de croiser les regards et d'apporter des solutions plus complètes et adaptées aux besoins des patients. Nous pouvons anticiper les besoins et répondre rapidement aux questions des familles et des professionnels de santé.

Quels sont les défis particuliers que vous rencontrez ?



Dr Capucine de Lattre, Médecin MPR

> **Nous essayons de créer un maximum de lien entre tous les intervenants (qu'ils soient du soin ou non) afin de faire circuler l'information**

Dr Emmanuelle Fleurence : Notre structure ne nous permet pas d'accueillir les urgences, assurées par le CHU. Cependant, nous communiquons bien avec les équipes du CHU, ce qui permet de transmettre les informations et donc les spécificités de chaque patient.

Dr Capucine de Lattre : Oui, et notre proximité géographique nous permet de nous y rendre si nécessaire (10 min en vélo). Un autre défi est celui de la transition des enfants vers les soins pour adultes, car il n'y a pas de service équivalent aussi intégré en termes d'offre de soins. Mais cette transition est souvent difficile pour les patients quelle que soit la pathologie.

POINT DE VUE/ Du pneumo-pédiatre

PRISE EN CHARGE RESPIRATOIRE

Quelles sont les principales problématiques respiratoires rencontrées chez les patients atteints de SMA ?

Dr Emmanuelle Fleurence : Les problèmes respiratoires chez les enfants atteints d'amyotrophie spinale infantile sont principalement de deux ordres. Tout d'abord, il y a l'insuffisance respiratoire chronique, qui varie en gravité. Cette insuffisance doit être diagnostiquée et surveillée régulièrement, avec des examens comme les explorations fonctionnelles respiratoires et les enregistrements nocturnes (oxycapnographie/polysomnographie). Ces enfants peuvent nécessiter une ventilation non-invasive lorsqu'ils présentent une hypoventilation alvéolaire significative[1-3]. Ensuite, il y a le problème de l'inefficacité de la toux, ce qui les rend propices à l'encombrement bronchique. Pour cela, nous utilisons des aides instrumentales comme la ventilation à percussion pour les voies respiratoires périphériques et les in-exsufflations pour les grosses voies respiratoires[4]. Nous utilisons également le relaxateur de pression pour maintenir la souplesse de la cage thoracique et préserver les volumes respiratoires.



Mme Bénédicte Nalin,
kinésithérapeute

« Nous travaillons en lien étroit avec les kinés libéraux pour assurer une continuité des soins »

Bénédicte Nalin : Il faut également mentionner la scoliose, qui peut aggraver les problèmes respiratoires en compressant les poumons[4]. La scoliose est moins fréquente avec les nouveaux traitements, mais elle reste un facteur important à surveiller[1-2].

Dr Emmanuelle Fleurence : Enfin, je mentionnerai les infections respiratoires qui sont aussi plus fréquentes chez ces enfants, ce qui nécessite une prévention rigoureuse par la vaccination et des mesures d'hygiène comme le lavage de nez et l'utilisation d'une aspiration portable[3].

Comment se déroule la prise en charge respiratoire entre le pneumo-pédiatre et le kinésithérapeute ?

Dr Emmanuelle Fleurence : À l'ESEAN, nous avons la particularité de regrouper les soins médicaux et de réadaptation pédiatrique, ce qui nous permet de gérer la prise en charge respiratoire de manière intégrée. Une fois le diagnostic établi et les traitements initiés au CHU, les enfants et leurs familles sont orientés vers notre établissement. Nous élaborons un programme de suivi personnalisé en hôpital de jour, incluant des consultations régulières et des interventions du kinésithérapeute.

Bénédicte Nalin : Les enfants reçoivent une rééducation intensive, avec des séances hebdomadaires en libéral en complément des soins à l'ESEAN. Nous travaillons en lien étroit avec les kinés libéraux pour assurer une continuité des soins et éviter de trop nombreux déplacements pour les familles. Les séances incluent des démonstrations et des réglages d'équipements respiratoires, ainsi que des formations pour les parents afin qu'ils puissent utiliser ces appareils à domicile.

Comment les aides instrumentales utilisées pour la prise en charge sont-elles intégrées au suivi des patients ?

Bénédicte Nalin : Pour les équipements comme le relaxateur de pression, les in-exsufflateurs et les ventilateurs à percussion, nous effectuons les réglages initiaux à l'ESEAN et formons les parents à leur utilisation. Les kinés libéraux, lorsqu'ils sont demandeurs, peuvent également être formés pour soutenir les familles. Les enfants sont évalués régulièrement à travers des échelles spécifiques pour ajuster les réglages en fonction de l'évolution de leur état.

Dr Emmanuelle Fleurence : Il est crucial que les parents soient autonomes dans l'utilisation de ces appareils, car les kinés libéraux ne sont pas toujours disponibles, notamment en cas de crise respiratoire la nuit ou les week-ends[2]. Nous insistons donc beaucoup sur la formation des parents pour garantir une prise en charge efficace en toutes circonstances.

Quels sont les avantages d'une structure à guichet unique comme l'ESEAN pour la prise en charge des patients atteints de SMA ?

Dr Emmanuelle Fleurence : L'ESEAN permet une prise en charge globale et coordonnée, ce qui est essentiel pour ces patients. Nous assurons le suivi respiratoire tout au long de la maladie, de la détection de l'insuffisance respiratoire à la mise en place de la ventilation non-invasive et des aides au désencombrement. La collaboration étroite avec les prestataires de santé, les libéraux et les familles crée un réseau de soutien efficace et réactif.



Dr Emmanuelle Fleurence,
Pneumo-pédiatre

« Nous insistons beaucoup sur la formation des parents pour garantir une prise en charge efficace en toutes circonstances »

Bénédicte Nalin : Pour les familles, cette approche intégrée est rassurante et pratique. Nous avons des relations de confiance établies avec elles, et elles savent qu'elles peuvent compter sur notre soutien, même en cas d'urgence. Cette relation de proximité et de confiance est un atout majeur pour la qualité de la prise en charge.



POINT DE VUE/ Du kinésithérapeute

POINT DE VUE/ Du pneumo-pédiatre

TROUBLES DIGESTIFS & de la déglutition chez les patients atteints de SMA

Pouvez-vous nous expliquer les principales problématiques digestives et nutritionnelles rencontrées par les patients atteints de SMA ?

Dr Batoul Samarji : Les patients SMA présentent plusieurs problèmes digestifs parfois majeurs. La motricité du tube digestif est souvent compromise, avec un reflux gastro-œsophagien, des troubles de la vidange gastrique comme la gastroparésie, la pullulation microbienne de l'intestin grêle, ainsi que la constipation chronique et l'encoprésie. Ces troubles peuvent ainsi toucher toutes les parties du système digestif[1,2].

Quels sont les objectifs principaux de la prise en charge et les défis que vous rencontrez ?

Dr Batoul Samarji : L'objectif principal est de prévenir la dénutrition et de traiter les symptômes pour améliorer la qualité de vie des patients. Il s'agit de réduire la douleur abdominale, les vomissements et les risques de complications graves comme la dénutrition, la pneumopathie d'inhalation, l'hypoglycémie et la déshydratation. Chaque prise en charge est individuelle, car certains enfants n'ont pas de problèmes digestifs, tandis que d'autres peuvent avoir des manifestations sévères[1].

Anne Esnault : En orthophonie, nous travaillons également sur la prévention de la dénutrition et anticipons les épisodes graves comme la déshydratation ou les vomissements avec inhalation. La qualité de vie est primordiale, notamment en ce qui concerne l'incontinence salivaire qui affecte à la fois les enfants et leurs familles sur le plan social et de l'estime de soi.

Quels sont les troubles de la déglutition spécifiques aux patients SMA et quelles en sont les conséquences ?

Anne Esnault : Les troubles de la déglutition chez les patients SMA peuvent être d'origine musculaire, liés à l'hypotonie qui affecte la motricité globale et la coordination succion/déglutition. Ces enfants peuvent aussi avoir des difficultés à tenir leur tête, ce qui ouvre les voies aériennes et complique l'alimentation. Plus tard, des problèmes de mastication peuvent apparaître à cause de la faiblesse musculaire. De plus, les commandes bulbaires peuvent être affectées, surtout chez les types 1, rendant la coordination et le réflexe pharyngé difficiles, ce qui complique encore plus l'alimentation chez ces enfants souvent en insuffisance respiratoire[1,2].



Mme Anne Esnault,
Orthophoniste

> **Nous communiquons régulièrement pour ajuster la prise en charge de chaque enfant**

POINT DE VUE/De l'orthophoniste

Comment s'articule la prise en charge des troubles digestifs entre le gastro-pédiatre et l'orthophoniste ?

Dr Batoul Samarji : Nous travaillons en complémentarité. L'orthophoniste se concentre sur les fonctions musculaires et oro-myo-faciales, tandis qu'en tant que gastro-pédiatre, je gère les aspects nutritionnels et digestifs. Nous communiquons régulièrement pour ajuster la prise en charge de chaque enfant. Par exemple, si des problèmes de déglutition sont détectés par l'orthophoniste, nous collaborons pour adapter la gestion alimentaire.

Anne Esnault : Exactement. Nous observons les compétences motrices et la déglutition de l'enfant et adaptons la texture des aliments en conséquence. Si nécessaire, nous faisons intervenir d'autres professionnels, comme des ergothérapeutes, pour aider à améliorer l'assise ou la posture de l'enfant.

Pouvez-vous décrire comment vous réalisez le bilan orthophoniste et les exercices que vous proposez pour les troubles de la déglutition ?

Anne Esnault : Le bilan orthophoniste dépend de l'âge de l'enfant. Nous commençons souvent par les nourrissons pour accompagner les parents sur la prise du biberon et la diversification alimentaire. Nous observons régulièrement les fonctions oro-myo-faciales et proposons des exercices de mobilisation des muscles de la face et du souffle, à l'aide de sifflets ou de pailles.

Quel est l'avantage de travailler dans une structure comme l'ESEAN pour la prise en charge des patients ?

Dr Batoul Samarji : Travailler en équipe multidisciplinaire à l'ESEAN permet un accompagnement continu et personnalisé. Les consultations régulières et le soutien psychologique aident les familles à accepter certains traitements comme la gastrostomie. C'est un environnement convivial où les enfants et leurs familles se sentent soutenus.

Anne Esnault : La dynamique d'équipe permet d'ajuster constamment la prise en charge. Les familles ont des points de contact réguliers avec divers professionnels, ce qui facilite l'accompagnement global. Nous pouvons intervenir ensemble pour répondre aux besoins spécifiques de chaque enfant, ce qui améliore considérablement leur qualité de vie.

POINT DE VUE/Du gastro-pédiatre



Dr Batoul Samarji,
Gastro-pédiatre

> **C'est un environnement convivial où les enfants et leurs familles se sentent soutenus**

LE BILAN DE COMPÉTENCES COGNITIVES & les adaptations pour la vie scolaire



Quelle est la place du bilan cognitif dans la prise en charge des patients atteints de SMA ?

Sandrine Vinson : Dans les maladies neuromusculaires, on a tendance à se focaliser sur le handicap visible, mais il est important de réaliser ce bilan pour détecter d'éventuels handicaps invisibles que sont les troubles cognitifs, afin de répondre aux besoins spécifiques de chaque enfant. Les troubles des apprentissages peuvent être source de souffrances psychoaffectives si on ne les identifie pas. De plus, les jeunes présentant une SMA de type 1 ont bénéficié précocement de thérapies innovantes qui ont amélioré leur espérance de vie. Ces bilans cognitifs répondent alors à un nouveau questionnement sur les besoins et vécus scolaires de ces jeunes.

Quels types de troubles cognitifs recherchez-vous chez ces enfants ?

Sandrine Vinson : Nous recherchons d'abord l'efficience intellectuelle pour identifier une éventuelle déficience. Ensuite, nous évaluons des fonctions plus spécifiques comme la mémoire, l'attention, les capacités visio-spatiales et les fonctions exécutives telles que la planification, l'inhibition et la flexibilité mentale. Ces évaluations sont adaptées à l'âge de l'enfant et permettent d'identifier la présence d'un trouble des apprentissages ou un trouble neurodéveloppemental comme un TDAH ou encore un trouble dysexécutif. Par la suite, on questionnera la mise en place d'interventions ciblées et coordonnées pour favoriser les apprentissages.

Comment évaluez-vous les besoins spécifiques de chaque enfant et quelles adaptations peuvent être proposées pour la scolarisation des enfants atteints de SMA ?

Nolwenn Guerchet : Nous réalisons des bilans en vue de préconiser des aménagements scolaires si nécessaires. Nous mettons



Mme Nolwenn Guerchet,
Ergothérapeute

> **Nous veillons également à anticiper les passages importants, comme l'entrée en école primaire ou au collège**

POINT DE VUE/Du psychologue



Mme Sandrine Vinson,
Psychologue

> **Travailler en équipe pluridisciplinaire permet de prendre en charge l'enfant dans son individualité et son entièreté**

les enfants en situation d'écriture ou de pré-graphisme, observons comment ils utilisent leur matériel scolaire et évaluons leurs besoins spécifiques. Nous pouvons aussi évaluer ces besoins en situation réelle, à l'école. Nous proposons ensuite différentes adaptations pour faciliter la scolarisation des enfants. Cela peut aller des adaptations du mobilier comme un corset siège pour maintenir l'équilibre ou des bureaux à plan incliné pour les enfants équipés d'un corset garchois, à la mise à disposition d'outils informatiques pour la dictée vocale, en passant par des crayons ergonomiques, des antidérapants pour stylos ou des ciseaux à retour automatique. Et puis il y a aussi toute la partie aide humaine avec les AESH avec lesquels nous échangeons pour discuter des besoins de l'enfant et préserver son autonomie. Nous veillons également à anticiper les passages importants, comme l'entrée en école primaire ou au collège[1].

Quelles autres adaptations sont nécessaires en dehors de la scolarisation ?

Nolwenn Guerchet : Nous prenons également en charge les adaptations de la vie quotidienne, comme le choix d'aides techniques pour le déplacement, la toilette, l'habillage et les repas. Cela peut aller d'un simple déambulateur à un fauteuil roulant manuel ou électrique, en fonction des besoins spécifiques de chaque enfant et de son environnement[1]. L'aménagement du véhicule et du domicile font partie également de nos missions.

Quels sont les bénéfices pour les familles d'une structure comme l'ESEAN ?

Sandrine Vinson : Travailler en équipe pluridisciplinaire à l'ESEAN permet de prendre en charge l'enfant dans son individualité et son entièreté. Les familles bénéficient d'un accompagnement coordonné, évitant ainsi de devoir consulter plusieurs spécialistes séparément ; cela facilite la gestion et l'organisation du quotidien. Et les bilans réguliers permettent d'anticiper l'évolution des besoins spécifiques de l'enfant.

Nolwenn Guerchet : En plus, cela permet de partager les observations entre professionnels et de réagir rapidement aux besoins des enfants. Les familles peuvent exprimer leurs préoccupations auprès des différents membres de l'équipe, sans que l'enfant soit nécessairement présent, ce qui est souvent plus facile pour elles.

POINT DE VUE/De l'ergothérapeute

HORIZON SMA
PARTAGE D'EXPERTISE DU CENTRE DE COMPETENCES MALADIES NEUROMUSCULAIRES DE L'ESEAN

POINTS CLÉS À RETENIR :

1/ **Prise en charge pluridisciplinaire intégrée :** à l'**ESEAN**, les soins pour les enfants atteints de SMA incluent une coordination étroite entre divers spécialistes pour offrir **une approche globale et personnalisée** de tous les aspects de la maladie et **favoriser leur participation et leur insertion scolaire**.

2/ **Évaluation et adaptation continues :** les bilans réguliers et les ajustements continus des soins réalisés pendant les consultations pluridisciplinaires permettent **d'anticiper ou de répondre aux besoins évolutifs des enfants**.

3/ **Coordination des soins :** La collaboration étroite entre l'**ESEAN**, les **professionnels de santé libéraux**, les **SESSAD** et les **écoles** assure une continuité des soins pour soutenir les familles dans la gestion de la maladie.

RÉFÉRENCES :

1/ PNDS Amyotrophie Spinale Infantile. Décembre 2020.

2/ David Arnold W *and al.* Spinal muscular atrophy: diagnosis and management in a new therapeutic era. *Muscle Nerve.* 2015 Feb;51(2):157-67.

3/ Finkel RS *and al.* Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 2: Pulmonary and acute care; medications, supplements and immunizations; other organ systems; and ethics. *Neuromuscul Disord.* 2018 Mar;28(3):197-207.

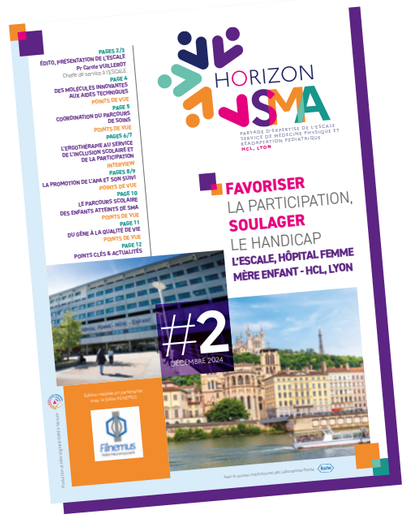
4/ Mercuri E *and al.* Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. *Neuromuscul Disord.* 2018 Feb;28(2):103-115.

ACTUALITÉS SMA

- **19 septembre 2024 : SMA Connect "Objectif 2030", Laboratoires Roche, Boulogne Billancourt**
- **08 au 12 octobre 2024 : 29ème congrès annuel de la World Muscle Society à Prague**
- **20 au 22 novembre 2024 : 2èmes journées de la Société Française de Myologie à Clermont-Ferrand**
- **12 et 13 décembre 2024 : 11èmes journées annuelles de la filière FILNEMUS**
- **29 et 30 novembre 2024 : Téléthon 2024**

Pour plus d'informations sur RARE à l'écoute,
société d'édition numérique

Contact : **Virginie DRUENNE**,
ambassadrice de RARE à l'écoute
Tél : 06 22 09 49 19



HORIZON SMA N°2
DÉJÀ DISPONIBLE SUR RARE À L'ECOUTE